



**SAVONIA**

■ OPINNÄYTETYÖ - AMMATTIKORKEAKOULUTUTKINTO  
LUONNONVARA- JA YMPÄRISTÖALA

# HOLSTEININ HAITALLISET HAPLOTYYPIT

TEKIJÄ: Kaisu Rasi

Koulutusala Luonnonvara- ja ympäristöala			
Koulutusohjelma Maaseutuelinkeinojen koulutusohjelma			
Työn tekijä Kaisu Rasi			
Työn nimi Holsteinin haitalliset haplotyypit			
Päiväys	1.6.2018	Sivumäärä/Liitteet	42/2
Ohjaajat Hilkka Kämäräinen, Heli Wahlroos			
Toimeksiantaja HH Embryo Oy			
<p>Tiivistelmä</p> <p>Geenitutkimuksen kehittymisen ja genomitestauksen yleistymisen myötä holstein-rodulta on pystytty paikallistamaan monia erilaisia haplotyyppiejä. Haplotyyppi tarkoittaa yhden tai useamman alleelin ryhmää, jotka periytyvät aina yhdessä. Haplotyypit periytyvät resessiivisesti eli haitallisten haplotyyppien ei-toivotut vaikutukset tulevat ilmi vasta, jos hedelmöitymisessä syntyvä alkio perii saman haplotyyppin molemmilta vanhemmiltaan. Haitalliset haplotyypit aiheuttavat pahimmillaan luomisia ja vasikoille tappavan kolesterolin imeytymishäiriön. Haplotyyppien kantajat voidaan selvittää varmaksi vain eläimestä tehtävän genomitestin avulla.</p> <p>Työn tavoitteena oli kerätä tietoa holsteinin haitallisista haplotyypeistä. Kirjallisuuskatsauksessa käsiteltiin haplotyyppien periytymistä, erilaisten haitallisten haplotyyppien vaikutuksia sekä kuinka voi selvittää kantaako lehmä tai keinosiemennyssonni haitallista haplotyyppiä. Opinnäytetyön tavoitteena oli myös selvittää keinot, joilla haplotyyppien aiheuttamat haitat voidaan välttää mahdollisimman helposti ja järkevästi.</p> <p>Opinnäytetyössä tehtiin maidontuottajille kyselytutkimus, jonka tavoitteena oli selvittää, kuinka monet maidontuottajat ovat kuulleet holsteinin haplotyypeistä ja ollaanko niistä ylipäättään kiinnostuneita. Kysely järjestettiin Sarkamessuilla 2.–3.2.2018 työn toimeksiantajan, HH Embryo Oy:n, osastolla. Käyttökelpoisia vastauksia kyselyyn tuli yhteensä 138, jotka analysoitiin Webropolin avulla. Kyselyn mukaan puolet maidontuottajista oli kuullut holsteinin haplotyypeistä, ja 22 prosentilla vastaajista se oli vaikuttanut heidän tilallansa tehtyihin sonnivalintoihin. Kyselyyn vastanneista 56 prosenttia oli kiinnostunut saamaan lisätietoa aiheesta.</p> <p>Lisäksi opinnäytetyössä tehtiin haastatteluja jalostussuunnittelua tekeville tahoille ja maidontuottajille. Jalostusasiantuntijoiden haastatteluilla oli tarkoitus selvittää, kuinka haplotyypit huomioidaan jalostussuunnittelua tehdessä. Osa jalostussuunnitteluohjelmista huomioi haitalliset haplotyypit, osa ei. Maidontuottajien haastattelussa oli tavoitteena selvittää tarkemmin, mitä holsteinin haplotyypeistä ajatellaan ja onko tilatasolla havaittu mahdollisesti haplotyypeistä johtuvia haitallisia vaikutuksia.</p> <p>Yli puolet kyselyyn vastanneista oli kiinnostuneita saamaan lisää tietoa holsteinin haitallisista haplotyypeistä, joten työhön kerätylle tiedolle on tarvetta. Lisäksi maidontuottajien tietoisuutta haitallisista haplotyypeistä on hyvä lisätä, koska haplotyyppien haitallisten vaikutusten välttäminen on helppoa, kun aiheesta vain on tietoa. Työn jatkokehitysidea on tutkia muiden lypsykarjarotujen haitallisten haplotyyppien vaikutuksia. Mielenkiintoista olisi myös selvittää, kuinka paljon Suomen holstein-populaatiossa on todellisuudessa haitallisten haplotyyppien kantajia.</p>			
Avainsanat haplotyypit, letaaliset geenit, perinnöllisyys			

Field of Study Natural Resources and the Environment			
Degree Programme Degree Programme in Agriculture and rural Industries			
Author(s) Kaisu Rasi			
Title of Thesis Harmful haplotypes in Holstein			
Date	1.6.2018	Pages/Appendices	42/2
Supervisor(s) Hilkka Kämäräinen, Heli Wahlroos			
Client Organisation /Partners HH Embryo Oy			
<p>Abstract</p> <p>Due to the development of genetic research and the genomic testing, Holstein has been able to locate many different haplotypes. A haplotype is an allele or a group of alleles located close to each other and which are inherited together. Haplotypes are inherited recessively, i.e. the haplotypes have an effect only when an animal inherits the same version of the gene from each parent. In the worst case, the haplotype can cause stillbirths for pregnant cows or mortal cholesterol deficiency for calves. Carriers of the haplotypes can be solved only for sure by the genome analysis.</p> <p>The aim of this study was to describe harmful haplotypes in Holsten breed. The literature review describes the inherited of haplotypes, effects of haplotypes and how to know if a cow or a sire is a carrier of the haplotype. Also the aim of this study was to find out how the haplotypes can be avoided as easily and rationally as possible.</p> <p>The study involved a survey of dairy farmers. The aim of the survey was to report how often dairy farmers have heard about Holstein haplotypes and whether they are interested in them. The client organization of this study is HH Embryo Oy. The survey was held at the Sarka-fair on the 2.-3. of February 2018 at the client organization's stand. A total of 138 responses to the survey were analyzed by using Webropol. The study results revealed that half of the respondents had heard about Holstein's haplotypes and 22 percent of respondents had noticed haplotypes while choosing artificial insemination bulls to their herd. 56 percent of respondents were interested in getting more information on this topic.</p> <p>In addition, there are theme interviews of breeding experts and dairyfarmers in this study. The aim of interviews of breeding experts was to find out how they notice harmful haplotypes while making breeding programs to farms. Some of the breeding programs consider harmful haplotypes, some do not. The aim of the theme interviews to dairy farmers was to find out what farmers think about harmful haplotypes in Holstein breed.</p> <p>More than half of respondents were interested in getting more information on harmful haplotypes in Holstein, so there is a need for the study. In addition, it is good to grow dairyfarmers awereness besides to haplotypes, as avoiding the harmful effects of haplotypes is quite easy if there is knowledge about the topic. A topic for further study is to research the effects of the harmful haplotypes of other dairy cow breeds. It would also be interesting to find out the frequency of harmful haplotypes in Holstein population in Finland.</p>			
Keywords haplotypes, heredity, lethal genes			

## SISÄLTÖ

1	JOHDANTO .....	5
2	HAPLOTYYPPIEN PERIITYMINEN.....	7
3	HOLSTEININ HAITALLISET HAPLOTYYPIT .....	10
3.1	Hedelmällisyyteen vaikuttavat haplotyytit HH1-HH5.....	10
3.2	Kolesterolin imeytymishäiriön aiheuttava haplotyyppi HCD.....	14
3.3	Haplotyyppitiedon löytäminen keinosiemennyssonneilta .....	17
4	TUTKIMUKSEN TAVOITE JA TOTEUTUS .....	20
4.1	Tutkimusmenetelmät .....	21
4.2	Luotettavuus ja eettisyys.....	23
4.3	Toteutus .....	24
5	KYSELYTUTKIMUKSEN TULOKSET.....	26
6	HAASTATTELUJEN TULOKSET .....	30
6.1	Faba osk ja Viking Genetics .....	30
6.2	Semex Finland Oy .....	32
6.3	HH Embryo Oy ja Alta Genetics.....	33
6.4	Eläinlääkäri Juha Rättö .....	34
6.5	CowsCows Tmi Krista Katara .....	35
6.6	Tilallisten haastattelut .....	35
7	JOHTOPÄÄTÖKSET .....	36
7.1	Haplotyyppien haitallisten vaikutusten välttäminen.....	37
7.2	Haitallisten haplotyyppien tilanne holsteinilla ja muilla roduilla .....	39
8	PÄÄTÄNTÖ.....	40
	LÄHTEET JA TUOTETUT AINEISTOT .....	41
	LIITE 1: KYSELYN SAATEKIRJE .....	44
	LIITE 2: KYSELY MAIDONTUOTTAJILLE.....	45

## 1 JOHDANTO

Holstein-rodun jalostuksessa on viime vuosina keskitytty pääasiassa rodun geneettisten kykyjen parantamiseen. Korkeiden tavoitteiden myötä jalostukseen on valittu vain parhaita yksilöitä, mikä on samalla johtanut rodun geneettisen monipuolisuuden laskuun ja siten sukusiitosasteen nousuun. Sukusiitoksen on arvioitu nousevan myös tulevaisuudessa, mikä voi aiheuttaa tiettyjä ongelmia jatkossa. Korkea sukusiitosaste heikentää lehmien lisääntymisominaisuuksia ja hedelmällisyyttä eli käytännössä lehmät tiinehtyvät entistä huonommin. (Bijma 2000.) Lisäksi korkean sukusiitoksen ongelmana on, että haitalliset, mahdollisesti peittyvinä ominaisuuksina suvuissa aiemmin periytyneet geenit tulevat näkyviin (Aro, Hilpelä-Lallukka, Toivonen & Vahlsten 2007, 27-35).

Lehmien hedelmällisyys on maidontuotannon perusta. Jotta lehmä tuottaa maitoa, sen täytyy poikia säännöllisesti. Lypsykarjojen hedelmällisyysluvut ovat kuitenkin heikentyneet jatkuvasti (Taponen 2014) ja hedelmällisyys on ollut jo vuosia yksi suurimmista lypsylehmien poiston syistä (Nokka 2018). Auhtolan (2014) opinnäytetyön mukaan hedelmällisyyshäiriöistä juuri tiinehtymättömyys on ollut suurin ongelma lypsykarjatililla. Tiinehtymättömyys nostaa siemennyskustannuksia tiloilla, mutta suurimmat menetykset tulevat kuitenkin lypsykauden pitkittymisestä ja siten maitotuotoksen laskusta.

Lehmien hedelmällisyyttä pidetään tärkeänä myös jalostusohjelmissa, mutta lisääntymiseen liittyviä ominaisuuksia on hyvin vaikea jalostaa, koska niiden periytyvyys on erittäin heikkoa. Hedelmällisyyteen vaikuttavat geeniperimän lisäksi myös monet ulkoiset tekijät. Vääränlainen ruokinta, ympäristöolosuhteet sekä bakteerit ja virukset saattavat osaltaan heikentää nautojen hedelmällisyyttä. (Auhtola 2014.) Hedelmällisyys on kuitenkin yksi tärkeimmistä asioista menestyvässä lypsykarjassa, joten siihen kannattaa panostaa ja jokainen siemennys suunnitella huolella. Oikeaan aikaan poikivat lehmät ja optimaalisessa iässä poikivat hiehot ovat tärkeä osa hyvää ja kannattavaa tuotantoa.

Kun onnistuneen tiineysajan jälkeen syntyy uusi vasikka, on tärkeää, että vasikka kasvaa terveenä lehmäksi asti. Vasikoiden terveenä pysymiseen vaikuttaa pääasiassa tilan hallinta- ja johtamistaidot, mutta vasikkakuolleisuudessa saattaa olla taustalla myös perinnöllisyyttä. Sairastelevat vasikat lisäävät tiloilla hoitokustannuksia muun muassa ylimääräisten eläinlääkärikäyntien ja lääkehoitojen takia. Sairas vasikka lisää myös työmäärää tilalla ja on suuri menetys, jos pitkän hoidon jälkeen vasikka kuitenkin menehtyy. (Olesen 2000.)

Geenitutkimuksen kehittymisen ja genomitestauksen yleistymisen myötä hedelmällisyyteen vaikuttavia geenivirheitä on löydetty lehmien perimästä. 2010-luvun aikana holsteinin perimästä on löydetty useita haitallisia haplotyyppiejä, jotka ovat letaaleja eli uusi yksilö ei ole elinkelvöllinen, jos se perii saman haplotyyppin molemmilta vanhemmiltaan. Hedelmällisyydelle haitalliset haplotyyppit aiheuttavat luomisia ja siten heikentävät tilan hedelmällisyyslukuja. Viimeisin tunnistettu haitallinen haplotyyppi aiheuttaa elossa syntyneille vasikoille kolesterolin puutoksen. Kolesterolin puutteen takia kyseisen haplotyyppin vanhemmiltaan perineet vasikat jäävät pienikokoisiksi ja kuolevat pitkän sairastelun jäl-

keen alle puolen vuoden iässä lääkehoidoista huolimatta. Opinnäytetyössä käsitellään kyseisiä haitallisia haplotyypppejä, muun muassa niiden periytymistä, vaikutuksia sekä vaikutusten välttämistä.

Opinnäytetyön toimeksiantajana toimii HH Embryo Oy, joka tunnetaan paremmin heidän brändinsä nimellä eli Huitin Holsteinina. Toimeksiantaja on suomalainen keinosiemennyspalveluita tarjoava yritys ja samalla se on yksi kolmesta Suomessa nautojen spermaa myyvästä yrityksestä. Yritys tarjoaa laajasti nautojen jalostukseen liittyviä palveluita. Opinnäytetyön aihe tuli toimeksiantajalta. Toimeksiantaja saa opinnäytetyöstä tietoa haplotyypeistä, jota voi hyödyntää muun muassa sonnivalikoi-mansa suunnittelussa. Toimeksiantajalle on myös tärkeää saada tietoa haitallisten haplotyyppien vaikutuksista, koska alan asiantuntijoina he pystyvät välittämään tietoa eteenpäin maitotiloille.

Opinnäytetyön aihe on tärkeä, koska lehmien hyvä hedelmällisyys ei ole itsestäänselvyys. Hyvän hedelmällisyyden takana on monia asioita onnistuneesta ruokinnasta oikeaan sonnivalintaan. Tilakokojen kasvaessa jatkuvasti täytyy osata hallita myös monet pienet yksityiskohdat. Heikon hedelmällisyyden aiheuttamat tappiot voivat olla mittavia ja yleisen heikentyneen taloustilanteen takia maitotiloilla täytyy olla tarkkana, että turhia kuluja ei synny. Opinnäytetyö on ajankohtainen, koska haplotyypeistä löytyy nykyään jo paljon tutkittua tietoa ulkomailta. Suomessa ei ole tehty aiheeseen liittyviä opinnäytetöitä aiemmin ja kyseisestä aiheesta löytyy muutenkin varsin vähän suomenkielistä tietoa. On siis korkea aika perehtyä aiheeseen paremmin täälläkin.

Opinnäytetyö on rajattu koskemaan vain holsteinin haplotyypppejä, koska rotu on toimeksiantajalle kaikista merkittävin. Holsteinien osuus Suomen lypsylehmien määrästä nousee jatkuvasti, joten aiheen rajaaminen kyseiseen rotuun on loogista. Lisäksi holsteinilta löytyy määrällisesti eniten erilaisia haplotyypppejä. Opinnäytetyön tavoitteena on tehdä kattava kirjallisuuskatsaus holsteinin haplotyypeistä. Lisäksi tutkimuksen tavoitteena on selvittää maidontuottajien sekä jalostusasiantuntijoiden suhtautumista kyseiseen aiheeseen. Työn on tarkoitus olla informatiivinen, ja sen avulla toivottavasti saadaan lisättyä tilojen tietoisuutta haitallisista haplotyypeistä, jotta niiden ei-toivottuja vaikutuksia voidaan välttää.

## 2 HAPLOTYYPPIEN PERIITYMINEN

Nautojen kromosomisto on samanlainen kuin ihmisellä eli se on kaksinkertainen eli diploidinen. Naudan kromosomistoon kuuluu 30 kromosomiparia, eli diploidisena sillä on yhteensä 60 kromosomia. Suvullisessa lisääntymisessä jälkeläinen perii aina puolet geeneistä äidiltään ja puolet isältään. Naudalla on siis kaksi kappaletta jokaista kromosomia, joista toinen periytyy aina emältä ja toinen isältä. Kromosomit periytyvät haploidina eli yksinkertaisena molemmilta vanhemmilta ja meioosissa kromosomeista muodostuu taas diploidisia. (Aro ym. 2007, 27–35.) Mikäli yksilö perii molemmilta vanhemmiltaan saman DNA:n, kutsutaan yksilöä silloin homotsygootiksi eli samanperintäiseksi kyseisen geenin osalta. Jos yksilö puolestaan perii eri DNA:t tiettyyn geeniin, kutsutaan sitä silloin heterotsygootiksi eli eriperintäiseksi. (Lehtonen, Lemmetyinen, Pihakaski, Portin & Tirri 2001, 233–246.)

Periytyvissä ominaisuuksissa on olemassa peittyvästi periytyviä sekä vallitsevasti periytyviä ominaisuuksia. Vallitsevasti periytyvät eli dominoivat ominaisuudet tulevat aina fenotyyppissä ilmi, mikäli eläimellä on kyseinen geeni perimässään. Resessiivisesti periytyvät eli peittyvät ominaisuudet vaativat eläimen olevan homotsygootti tietyn geenin osalta, jotta sen vaikutukset tulevat esiin. Eläin voi siis kantaa tiettyä geeniä, vaikka kyseistä ominaisuutta ei sen fenotyyppistä pysty havaitsemaan. Resessiivisen ominaisuuden kantaja voi kuitenkin periyttää geeniä jälkipolvilleen, ja siten jotkin peittyvät ominaisuudet eivät näy jokaisen sukupolven yksilöissä. (Aro ym. 2007, 27–35.) Haplotyyppit ovat resessiivisesti periytyviä eli eläimestä ei pysty näkemään päällepäin, että se kantaa jotakin haplotyyppiä. Kantaja voi periyttää haplotyyppiä kuitenkin jälkeläisilleen. (Cole ym. 2017.)

Termillä haplotyyppi tarkoitetaan yleensä yhden tai useamman alleelin ryhmää, jotka sijaitsevat kromosomissa lähellä toisiaan ja ovat tiiviisti kytkeytyneitä toisiinsa (Lehtonen ym. 2001, 217). Haplotyyppiin kuuluvat alleelit periytyvät jälkeläiselle aina yhtenä kokonaisuutena (Todd 2015). Normaalisti jokainen alleeli periytyy erikseen kromosomin mukana ja siten tapahtuu myös tekijäinvaihdunta eli crossingoveria. Tekijäinvaihdunnan avulla kaikessa elävässä tapahtuu muuntelua ja siten yksikään olento ei ole samanlainen kuin toinen. (Aro ym. 2007, 27–35.) Haplotyyppissä ei tapahdu tekijäinvaihduntaa, koska siinä olevat alleelit periytyvät aina yhtenä ryhmänä jälkeläiselle. Siksi haplotyyppit muuttuvat vain geenimutaation seurauksena. (Aivelo 2016.)

Geenitutkimuksen ja nautojen genomitestauksen edistymisen myötä tutkimuksissa on löydetty jatkuvasti uusia ominaisuuksia geeneistä. Haplotyyppejä on ollut kautta aikojen eläinten perimässä, mutta geenitutkimuksen kehittyminen on mahdollistanut, että eri haplotyyppejä on tunnistettu ja selvitetty niiden aiheuttamia vaikutuksia eläimiin. Nykytutkimukset ovat mahdollistaneet myös, että suvut, joista haplotyyppit ovat lähtöisin, on voitu selvittää jopa vuosikymmenien takaa. Haplotyypeillä voi olla positiivisia, neutraaleja tai negatiivisia vaikutuksia muun muassa lehmien tuotokseen, rakenteeseen, terveyteen ja hedelmällisyyteen. (Weigel 2011.)

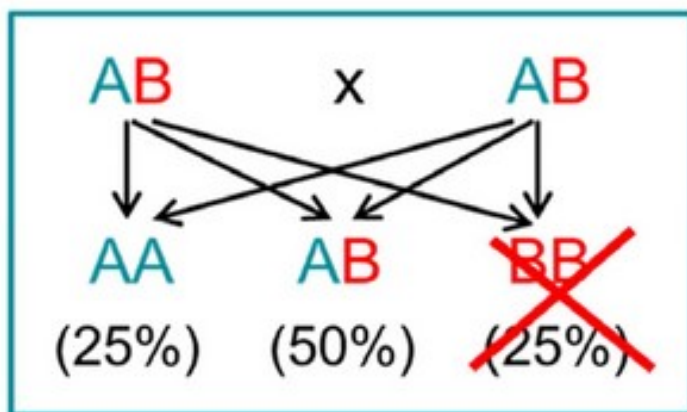
Yksin holstein-rodulta on tunnistettu ainakin 15 merkittävästi vaikuttavaa haplotyyppiä. Neutraalit haplotyyppit vaikuttavat esimerkiksi eläimen väriin sekä nupoutteen. Tällä hetkellä holsteinilla tunnetaan yhteensä viisi haplotyyppiä (HH1-HH5), jotka vaikuttavat hedelmällisyyteen. Kyseiset haplotyyppit heikentävät lehmien hedelmällisyyttä aiheuttamalla alkiokuolemia ja luomisia tiineyden eri vaiheessa, haplotyyppistä riippuen. (Cole ym. 2017.) Näiden lisäksi on olemassa HCD-haplotyyppi, joka on aivan viimeisin holsteinin haplotyyppilöydös. HCD ei aiheuta tiineyden luomista, mutta elossa syntynyt vasikka menehtyy nuorena tämän geenin takia. (Kipp 2016.)

Holstein-rodulla on keskitytty paljon pelkästään tuotanto- ja rakenneominaisuuksien jalostamiseen ja rodulla on sen suuresta populaatiosta huolimatta melko korkea sukusiitosaste. Korkea sukusiitosaste aiheuttaa ongelmia mm. hedelmällisyyden kanssa. Holsteinin geeniperimän kaventuminen aiheuttaa nykyään osaltaan enemmän hedelmällisyysongelmia. Linjasiitos, jonka periaatteena on siementää eläin sen lähisukulaisella, jotta saadaan linjattua jälkeläisiin tiettyjä haluttuja ominaisuuksia, pahentaa tilannetta. Mitä korkeampi sukusiitosaste on, sitä helpommin haplotyyppien haitalliset vaikutukset tulevat esille. (Bijma 2000.) Haplotyyppit ovat kulkeneet tietyissä suvuissa, koska ne ovat aina lähtöisin joltain yksittäiseltä jalostukseen käytetyltä eläimeltä, jonka geeneissä tapahtunut mutaatio on aiheuttanut haplotyyppin muodostumisen. Eläimet voivat olla kaukaistakin sukua toisilleen, koska monen haplotyyppin lähde on jo vuosikymmeniä sitten syntyneissä sonneissa. Haplotyyppit ovat kuitenkin periytyneet aina eteenpäin ja nyt eläimiä siemennettäessä saman haplotyyppin kantajilla on riski, että haplotyyppien haitalliset vaikutukset tulevat esiin.

Haplotyyppit ovat resessiivisesti periytyviä eli jos eläin on tietyn haplotyyppin kantaja, se ei ole mitenkään silmin nähtävissä tai vaikuta kantajayksilön elämään. Eläin voi kantaa perimässään useita erilaisia haplotyyppiejä ennen kuin niiden vaikutukset ovat näkyviä. Eläimen täytyy siis periä sama haplotyyppi molemmilta vanhemmiltaan, jotta haplotyyppistä tulee vaikuttava. Mikäli saman haplotyyppin kantajat paritetaan keskenään, on 75 prosentin mahdollisuus, että lehmä tiinehtyy täysin normaalisti ja jälkeläinen elää aivan tavallisen elämän. (Todd 2015.)

Eli tilanteessa, jossa kaksi saman haplotyyppin kantajaa paritetaan keskenään, on 25 prosentin mahdollisuus, että jälkeläisellä ei ole lainkaan haplotyyppiä. Tällaisessa riskiparituksessa on 50 prosentin mahdollisuus, että jälkeläisestä tulee vanhempiensa tapaan vain haplotyyppin kantaja eli heterotsygootti haplotyyppin suhteen (kuva 1). Parituksessa on kuitenkin 25 prosentin mahdollisuus, että alkio perii hedelmöitymisessä saman haplotyyppin molemmilta vanhemmiltaan ja siten alkio on elinkelvoton. Käytännössä homotsygootteja yksilöitä ei karjoista voi löytyä. (Beavers & Van Doormaal 2016.) Poikkeuksena on HCD, jonka homotsygootit yksilöt syntyvät elävänä mutta kuolevat vasikka-aikana (Kipp 2016).





KUVIO 1. Kun kaksi saman haplotyyppin kantajaa paritetaan, on 25 prosentin mahdollisuus, että jälkeläinen ei ole elinkelvöllinen. (Beavers & Van Doormaal 2016).

Tietyn eläimen kantamat haplotyyppit saa tarvittaessa selvitettyä varmasti vain genomitestillä. Eläimen geeneissä olevia haplotyyppijä voi kuitenkin yrittää päätellä myös suvun perusteella ja todennäköisyyksien avulla. Mikäli eläimen vanhemmat on testattu vapaiksi haplotyypeistä, eivät heidän jälkeläisetkään voi kantaa silloin haitallisia haplotyyppijä. Yleensä isän puolen tiedot tiedetään varmasti, koska nykyään keinosiemennyssonneilta tutkitaan niiden kantamat haplotyyppit. Täyttä varmuutta testaamattomasta lehmästä on kuitenkin vaikea saada, koska haplotyyppi saattaa periä aina emän puolelta, jos emää ei ole testattu. Mitä pidemmälle suvun emälinjan isäsonnien haplotyyppitiedot tiedetään, sitä varmemmaksi voidaan päätellä myös kantaako tarkasteltava eläin haplotyyppijä. Jos esimerkiksi kolmen polven ajalta tiedetään sonnien olevan haplotyypeistä vapaita, on 12,5 prosentin todennäköisyys, että kyseinen eläin olisi silti perinyt jonkin haplotyyppin emänemänemältään. Vain genomitestin perusteella saadaan siis varmuudella tietoon eläimen kantamat haplotyyppit eikä mitään jää arvailun varaan.

### 3 HOLSTEININ HAITALLISET HAPLOTYYPIT

Työssä käsiteltävät haitalliset haplotyypit ovat letaaleja eli niiden homotsygootit yksilöt eivät ole elinkelpoisia. Monelta maailmalla suositulta lypsylehmärodulta on tunnistettu joitakin haplotyyppijä ja niiden vaikutukset on pystytty selvittämään. Jokainen rotu kuitenkin varmasti kantaa perimässään erilaisia haplotyyppijä, niitä ei vain ole vielä tutkittu. Kaikki haplotyypit eivät myöskään ole haitallisia. Ayrshireltä, jerseyltä ja brown swissiltä tunnetaan tänä päivänä kaikilta kaksi erilaista hedelmällisyydelle haitallista haplotyyppiä (Cole ym. 2017). Haplotyyppien vaikutuksia on ryhdytty etsimään, koska on havaittu, että genomitesteissä ei ole löytynyt kyseisten haplotyyppien osalta homotsygootteja yksilöitä. Tämän tiedon avulla on voitu päätellä, että kyseisillä haplotyypeillä on letaali eli tappava vaikutus homotsygoottina. (VanRaden ym. 2011.)

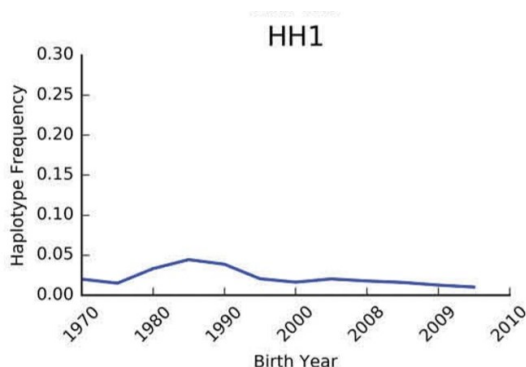
Tähän mennessä löydetty haitalliset haplotyypit on nimetty siten, että ensimmäinen kirjain tarkoittaa rotua, jolla haplotyyppi esiintyy: H on holstein, A on ayrshire, J on jersey ja B on brown swiss. Toisen kirjain eli H, tarkoittaa vain sanaa ”haplotyyppi”. Perässä oleva numero on lähinnä järjestysnumero, joka on annettu, kun haplotyyppi on löydetty. Numero on siis juokseva luku ja kertoo haplotyyppien tunnistamisen järjestystä. Esimerkiksi HH2 tarkoittaa holsteinin haplotyyppiä numero 2 eli se on toisena tunnistettu haplotyyppi kyseisellä rodulla. (Select Sires s.a.)

Kun puhutaan holsteinin haplotyypeistä, tarkoitetaan yleensä juuri näitä haplotyyppijä, joilla on haitallisia vaikutuksia. Holsteinilla haitalliset haplotyypit ovat yhtä lukuun ottamatta hedelmällisyyteen vaikuttavia. Haitalliset haplotyypit käsittävät haplotyypit HH1-HH6, joista HH6 on nimetty myöhemmin HCD-haplotyyppiksi, kun sen vaikutukset on pystytty selvittämään (Schutz ym. 2016).

#### 3.1 Hedelmällisyyteen vaikuttavat haplotyypit HH1-HH5

HH1 haplotyyppi aiheuttaa tiineyden luomisen, mikäli alkio perii molemmilta vanhemmiltaan saman haplotyyppin. Tämän haplotyyppin aiheuttama luominen saattaa tapahtua missä tiineyden vaiheessa tahansa, mutta keskimäärin luominen tapahtuu noin 16. tiineysvuorokauden aikana. HH1 haplotyyppin lähde on vuonna 1962 Yhdysvalloissa syntyneessä Pawnee Farm Arlinda Chief -sonnissa. Chief on ollut yksi holsteinin historian vaikuttavimmista sonneista. Sonnilla on yhdysvalloissa yhteensä yli 16 000 tytärtä, yli 500 000 tyttären tytärtä sekä yli 2 miljoonaa tyttären tyttären tytärtä. Chiefin kolme poikaa on ollut myös laajemmassa keinosiemennyskäytössä. Chiefin pojista kahden eli Ivanhoe Chiefin (s. 1969) sekä Markin (s. 1978) on päätelty olevan kyseisen haplotyyppin kantajia, joten ne ovat osaltaan jatkaneet haplotyyppin levittämistä holsteinin geeneissä. Valiant, joka on myös kyseisen sonnin jälkeläinen, ei ole luultavasti ollut haplotyyppin kantaja. (Adams ym. 2016.)

HH1 haplotyyppi on tunnistettu vuonna 2011. Sitä esiintyy mykyään kuitenkin vähenevässä määrin holstein-populaatiossa, koska kyseistä haplotyyppiä kantavia eläimiä ei ole käytetty jalostuksessa enää niin paljon kuin ennen. Vuonna 2015 HH1-haplotyyppin kantajia oli enää vain noin 2 prosenttia Yhdysvaltojen holstein populaatiosta, kun vuosia aikaisemmin se on ollut jopa 8 prosenttia. (Adams ym. 2016.) Kuvion 2 mukaan haplotyyppin kantajia syntyy vuosittain aina vain vähemmän.

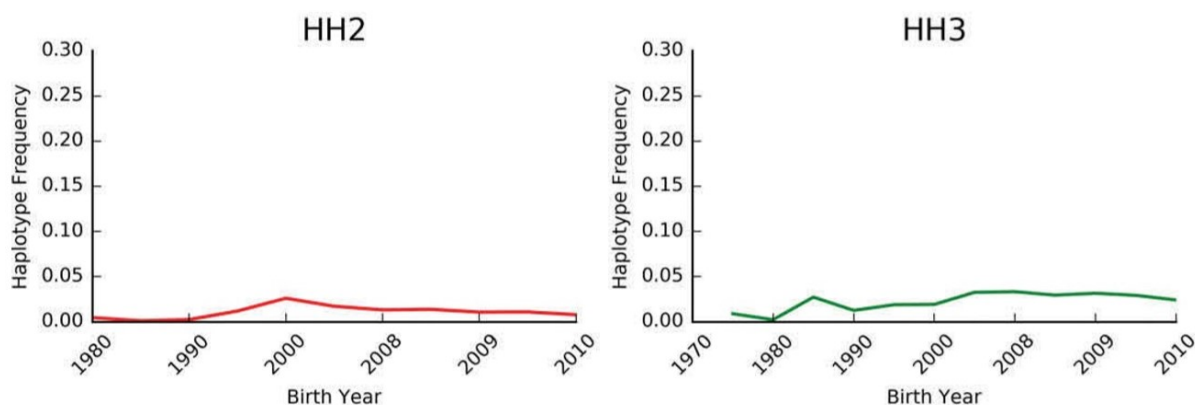


KUVIO 2. Yhdysvalloissa syntyy vuosittain vähemmän vasikoita, jotka kantavat HH1 haplotyyppiä (Cole ym. 2016).

Vuoden 2012 tutkimuksessa pelkästään Chiefin periyttämän haplotyyppin, HH1:n, aiheuttamia luomisia on arvioitu tapahtuneen Yhdysvalloissa peräti 140 000 kappaletta viimeisen 35 vuoden aikana eli sinä aikana, kun kyseinen sonni on vaikuttanut holstein-populaatioon. Arviossa Yhdysvaltojen holstein-populaation koko on 8 miljoonaa yksilöä ja haplotyyppin frekvenssi on ollut Yhdysvalloissa keskimäärin 4,5 prosenttia. Maailmanlaajuisesti HH1 haplotyyppin aiheuttamia luomisia tapahtuisi noin 15 000 kappaletta vuodessa. Arvio perustuu 30 miljoonan yksilön holstein-populaatioon. Tämä tarkoittaisi, että 35 vuoden aikana, kun kyseinen haplotyyppi on ollut olemassa, sen aiheuttamia luomisia on ollut yli puoli miljoonaa kappaletta globaalisti. (Adams ym. 2016.)

HH2- ja HH3-haplotyyppit on tunnistettu myös vuonna 2011 (VanRaden ym. 2011). HH2 haplotyyppi aiheuttaa homotsygoottina alkion luomisen ennen 100. tiineyspäivää. Haplotyyppin kantaisän on päätelty olevan kanadalainen keinosiemennyssonni Willowholme Mark Anthony (s. 1975), jolla on tyttäriä Yhdysvalloissa yhteensä vain yli tuhat ja tyttärenäkin vain reilu parituhatta (Cole ym. 2016). HH2 haplotyyppistä on löydetty myös elossa olevia homotsygoottisia yksilöitä, mikä tarkoittaa sitä, että mutaatio saattaa olla epätäydellinen tai esi-isältä perittyjä kopioita on erilaisia (VanRaden ym. 2011).

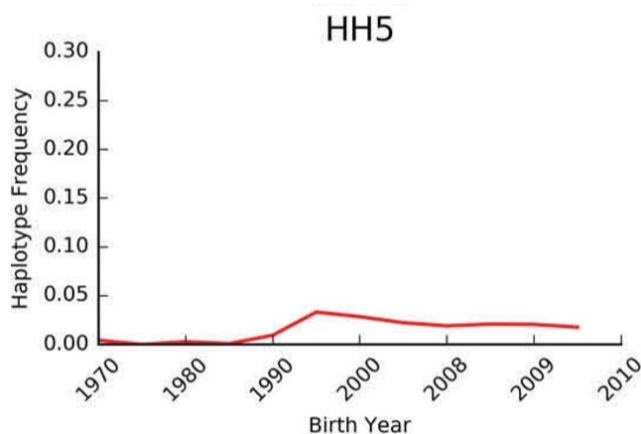
HH3-haplotyyppi aiheuttaa myös tiineyden luomisen, mutta ennen 60. tiineyspäivää (McClure ym. 2014). Kyseisen haplotyyppin kantaisän on päätelty olevan yhdysvaltalainen 1950-luvulla syntynyt sonni Gray View Skyliner. Skylinerillä on Yhdysvalloissa yli 8 000 tytärtä ja 30 000 tyttärenäytärtä. HH3-haplotyyppin kantajia ovat olleet myös yhdysvaltalaiset sonnit Glendell Arlinda Chief (s. 1968) sekä O-Bee Manfred Justice ET (s. 1998), joka tunnetaan paremmin nimellä O-Man. (Cole ym. 2016.) O-man on ollut yksi lähimenneisyyden vaikuttavimmista holstein-sonneista. Yksin NAVin Interbull-arvosteluissa sonnilla on yli 100 000 tyttären arvostelutiedot. Lukuisia Omanin poikia on ollut myös keinosiemennyskäytössä ja todennäköisesti puolet niistä on ollut myös kyseisen haplotyyppin kantajia. Siksi HH3-haplotyyppi on yksi yleisimmistä holsteinin haplotyypeistä tällä hetkellä (Cole ym. 2017). Kuviossa 3 näkyy vuosittain HH2- ja HH3-haplotyyppiä kantavien vasikoiden osuus kaikista syntyvistä vasikoista Yhdysvalloissa vuoteen 2010 saakka. HH3-haplotyyppin kantajia syntyy vuosittain enemmän kuin HH2:n kantajia.



KUVIO 3. Tilastoa syntyneistä HH2- ja HH3-haplotyypejä kantavista vasikoista vuosittain Yhdysvalloissa vuoteen 2010 saakka (Cole ym. 2016).

HH4-haplotyyppi aiheuttaa myös tiineyden keskeytymisiä. Aika, jolloin luomiset tapahtuvat, ei ole kuitenkaan tiedossa. Kyseinen haplotyyppi on kaikista haplotyypeistä harvinaisin, sillä sen yleisyys on alle 0,5 prosentin luokkaa holstein-populaatiossa. HH4-haplotyyppi on siis varsin harvinaisen. Haplotyyppin kantajia ovat ranskalainen 1980-luvulla syntynyt Besne Buck sekä Jocko Besne. (Fritz ym. 2013.) Yleensä harvinaisia resessiivisesti periytyviä geenejä ei tunnisteta, koska niiden frekvenssi on niin matala. Holsteinilla esimerkiksi HH4 haplotyyppi on ollut kuitenkin mahdollista tunnistaa, koska genomitestattujen holsteinien lukumäärä on niin suuri. (Cole ym. 2017.)

HH5-haplotyyppi on toiseksi merkittävin haplotyyppi holsteinilla. Kyseisen haplotyyppin kantajia on arviolta noin 4-5 prosenttia Euroopan ja Pohjois-Amerikan holstein-populaatiosta. HH5 aiheuttaa muiden hedelmällisyyden haplotyyppien tapaan homotsygoottina tiineyden luomisia lehmillä. Tavallisesti tiineys keskeytyy ennen 60. tiineyspäivää. Haplotyyppin on jäljitetty olevan peräisin sonnista Thornlea Texal Supreme, joka on kanadalainen ja syntynyt vuonna 1957. (Schutz ym. 2016.) Kyseisen sonnin käyttö ei ole ollut kovin laajaa, mutta lähihistoriassa yksi eniten holstein-populaatioon vaikuttanut sonni, Picston Shottle, on Supremen sukulainen ja haplotyyppin kantaja. Shottle on isobritannialainen vuonna 1999 syntynyt sonni, jonka siementä on myyty yli 22:ssa eri maassa (Genus s.a.). Shottlella on tyttäriä Interbull-arvostelussa yli 140 000, eli jälkeläisiä on valtava määrä. HH5-haplotyyppin kantajia on syntynyt Yhdysvalloissa 1990-luvulla kaikista eniten (Kuvio 4).



KUVIO 4. HH5-Haplotyyppin kantajia syntyy vuosittain vielä paljon (Cole ym. 2016).

Taulukkoon 1 on koottu yhteen hedelmällisyydelle haitallisten haplotyyppien eri vaikutukset sekä mistä sonnista haplotyyppit ovat peräisin. Pääasiassa holsteinien tunnetut haitalliset haplotyyppit ovat lähteneet liikkeelle Pohjois-Amerikasta. Tänä päivänä holstein-suvut on kuitenkin sekoittunut siten, että myös tämän päivän pohjoismaalaisilla sonneilla on usein suvussa myös Pohjois-Amerikasta lähtöisin olevia sonneja.

TAULUKKO 1. Yhteenveto haplotyyppien luomisajankohdista

Haplotyyppi	Luomisen ajankohta	Kantaisä ja muita tunnettuja kantajia
HH1	Kaikki tiineyden vaiheet, keskimäärin 16. tiineyspäivä	- Pawnee Arlinda Chief, 1962, USA
HH2	Ennen 100. tiineyspäivää	- Willowholme Mark Anthony, 1975, CAN
HH3	Ennen 60. tiineyspäivää	- Grey View Skyliner 1954, USA - <b>O-Bee Manfred Justice ET (Oman)</b>
HH4	Ei tiedossa	- Besne Buck, 1986, FRA
HH5	Ennen 60. tiineyspäivää	- Thornlea Texal Supreme 1957, CAN - <b>Picston Shottle</b>

J. B. Cole ym. on vuonna 2016 Yhdysvalloissa tehdyssä tutkimuksessaan vertaillut haplotyyppien kantajien tuotosta, kestävyyttä sekä hedelmällisyyttä ei-kantajiin. Vertailut on tehty genotyyppien eli genomitestien tulosten välillä sekä fenotyyppien eli eläimen todellisten ominaisuuksien välillä. Tutkimuksessa on vertailtu maito-, rasva- sekä valkuaistuotoksia, kestävyyttä (PL), solulukua (SCS), hedelmällisyysindeksiä (FI) sekä hedelmällisyyden eri ominaisuuksia eli hiehojen uusimattomuutta (*Heifer Conception Rate*), lehmien uusimattomuutta (*Cow Conception Rate*) ja tytärhedelmällisyyttä (*Daughter Pregnancy Rate*).

Tutkimuksessa hedelmällisyyden haplotyyppien kantajilla todettiin kuitenkin olevan yleisesti heikommat hedelmällisyysindeksit (hiehojen uusimattomuus, lehmien uusimattomuus ja tytärhedelmällisyys) kuin ei-haplotyyppien kantajilla, pois lukien HH2-haplotyyppin kantajat, joilla oli keskimäärin korkeammat hiehojen ja lehmien uusimattomuusindeksit. Muutoin tutkimuksessa löydettiin tuotosten osalta vain pieniä eroavaisuuksia kantajien ja ei-kantajien välillä. Yleisimmin kantajien tuotosten genomi-indeksit olivat hieman alhaisemmat kuin eläinten, jotka eivät kanno mitään haplotyyppiä. Erot olivat kuitenkin suhteellisen pieniä, mutta vastaavia eroja ei tutkimuksessa löydetty esimerkiksi jersey-haplotyyppien kantajien ja ei-kantajien välillä. (Cole ym. 2016.) McCluren johtamassa tutkimuksessa on vuonna 2014 tilastoitu, että HH2 ja HH3 haplotyyppien kantajilla on korkeammat vasikakuolleisuuslukemat kuin ei-kantajilla.

### 3.2 Kolesterolin imeytymishäiriön aiheuttava haplotyyppi HCD

HCD (*haplotype for cholesterol deficiency*) on haplotyyppi, joka ei aiheuta luomista kuten muut heidelmällisyyden haplotyyppit. HCD:n osalta samaperintäiset eli homotsygootit yksilöt syntyvät elävänä ja normaalina vasikkana. Haplotyyppi nimensä mukaisesti aiheuttaa kolesterolin puutoksen vasikalle. Alhainen kolesterolipitoisuus puolestaan estää normaalin rasvan kerääntymisen kehon kudoksiin, mikä lopulta johtaa vasikan ennenaikaiseen kuolemaan hoidoista huolimatta. (Kipp ym. 2016.) HCD:stä eli kolesterolin puutteesta kärsivän vasikan tärkein tuntomerkki on sen sairastelevuus. Yleensä vasikkaa vaivaa krooninen ripuli, joka ei reagoi lääketieteelliseen hoitoon. (Beavers & Van Doormal 2015.)

Krooninen ripuli johtaa vasikan huonoon kasvuun ja laihtumiseen. Nuoret eläimet jäävät alikehittyneiksi ja voivat sairastella ripulin lisäksi muitakin vaivoja, kuten hengitystieongelmia, keuhkokuumetta ja verenvuotoa. Sairaiden vasikoiden elimistöön voi kertyä myös ylimääräistä nestettä, joka aiheuttaa turvotusta. Sairaiden vasikoiden turkki on kiilloton ja karhea. (Kipp ym. 2016.) Lopulta HCD:stä kärsivä vasikka kuolee 3 viikon - 6 kuukauden ikäisenä (Schutz ym. 2016). Kuvassa 1 on vasikka, joka on homotsygootti HDC-haplotyyppin suhteen eli se kärsii kolesterolin puutteesta, joka aiheuttaa muun muassa ripulia. Kyseinen vasikka on 22 viikon ikäinen eli noin viiden kuukauden ikäinen. Vasikan paino on vain 59 kilogrammaa, kun normaalisti noin kuukauden ikäinen vasikka saattaa painaa jo saman verran. Kasvu on siis ollut erittäin heikkoa, minkä lisäksi kuvan vasikka on myös laiha ja sen turkki on kiilloton.



KUVA 1. Homotsygootti HCD-vasikka, joka on 22 viikon ikäinen ja painaa 59 kilogrammaa (Kipp ym. 2016).

Saksan jalostusorganisaatiot kertoivat ensimmäisenä holstein-vasikoista, jotka kärsivät kroonisesta ripulista. Mystisesti sairastelevia vasikoita alettiin tutkia, koska lääketieteellinen hoito ei tehonnut ripuliin. Lisäksi diagnostiikkatestit antoivat negatiivisia tuloksia yleisimpien tarttuvien virus- bakteeri- tai parasiittisten taudinaiheuttajien suhteen. Kun kroonisesta ripulista kärsiviä vasikoita ryhdyttiin

tutkimaan, löydettiin vasikoiden verestä alhaisia kolesterolipitoisuuksia. Tutkimuksissa normaalien vasikoiden veren kolesterolipitoisuudet olivat keskimäärin 1,82 mmol/l (Taulukko 2). HCD:n suhteen homotsygoottien eli elinkelvottomien vasikoiden, veren kolesterolitasot olivat jopa alle 0,5 mmol/l. HCD:n kantajien kolesterolitasot olivat keskimäärin 1,25 mmol/l. Eli myös kantajien kolesterolitasot olivat alhaisemmat kuin täysin HCD-haplotyypistä vapaat vasikat. Kolesterolitaso ei kuitenkaan ollut kantajilla niin alhainen, että se aiheuttaisi ongelmia vasikan kehityksessä. (Kipp ym. 2016.)

TAULUKKO 2. Vasikoiden veren kolesterolitasot (Kipp ym. 2016)

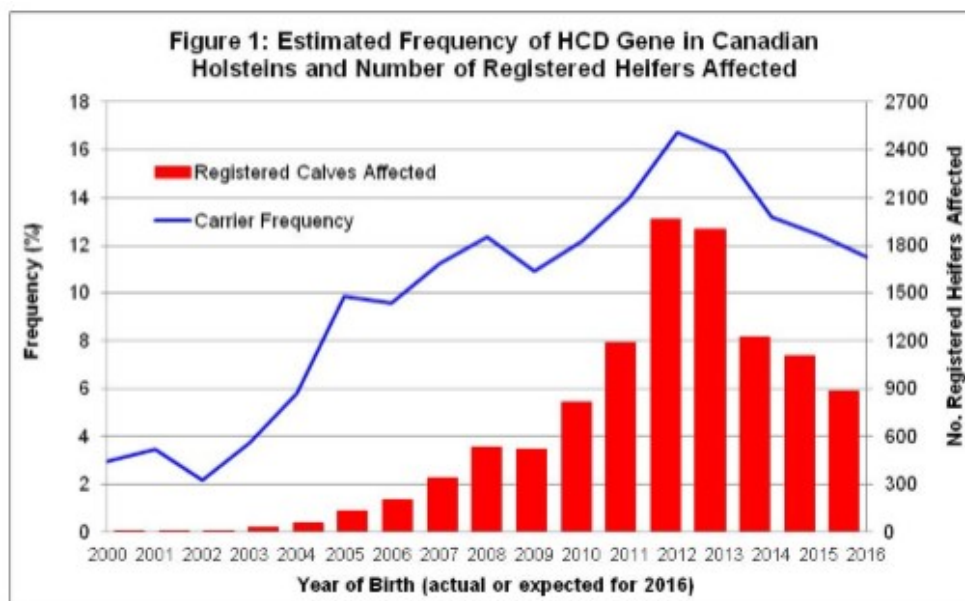
<b>Tutkittu ryhmä</b>	<b>Veren kolesterolitaso (mmol/l)</b>
Normaalit vasikat	1,82
HCD:n kantajat	1,25
HCD:n samaperintäinen, elinkelvottomat	0,4

Veren kolesterolitasojen vaikutusta maidon rasvapitoisuuksiin ei ole tutkittu. Heikomman kolesterolitason voisi olettaa vaikuttavan myös kantajien rasvan imeytymiseen ja siten eläimen rasvatuotokseen. Yhdysvaltalaisessa tutkimuksessa HCD:n kantajilla ei ollut poikkeavia rasvatuotoksia, mutta kantajilla oli pari kiloa korkeammat valkuaistuotokset. Paremmen valkuaistuotoksen aiheuttajaa ei tiedetä. HCD:n kantajilla oli myös paremmat genomiarvot rasvan, proteiinin, solujen, kestävyys sekä hedelmällisyyden eri lukujen osalta. Genomiarvojen erot olivat kuitenkin pieniä kantajien ja ei-kantajien välillä. (Cole ym. 2016.)

HCD-haplotyyppin vanhin tunnettu lähde on kanadalainen sonni Maughlin Storm (s.1991). HCD-haplotyyppiä kantaa myös Stormin tyttärenpoika, Braedale Goldwyn (s.2000), jota on käytetty niin Suomessa kuin maailmanlaajuisestikin erittäin paljon keinosiemennyksessä. Storm ja Goldwyn vaikuttavat vieläkin paljon holstein-populaatioissa, sillä niiden poikia on käytetty ja käytetään edelleen paljon jalostuksessa. (Kipp ym. 2016.) Interbull-arvostelussa Goldwynillä on 88 000 tyttären tiedot.

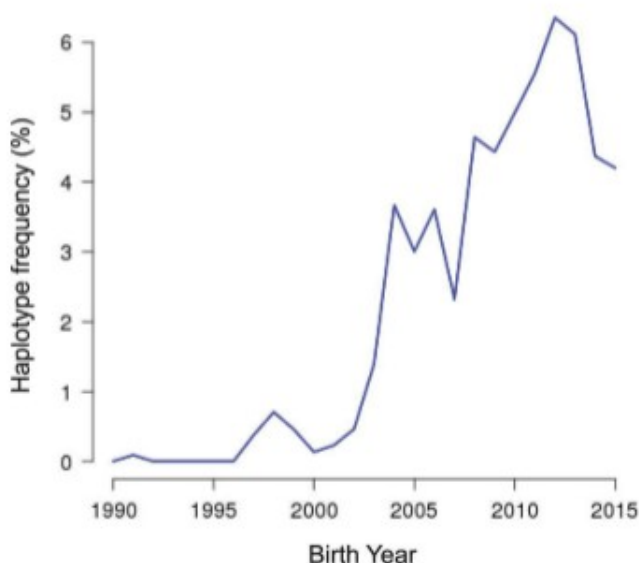
Canadian dairy network on tehnyt vuonna 2015 kartoituksen HCD-haplotyyppin yleisyydestä Kanadassa. Kuviosta 5 näkee, että tutkimuksen mukaan HCD:tä kantavia vasikoita on syntynyt kaikista eniten vuosina 2012 - 2013. Samaan aikaan lähes 2 000 vasikkaa on kuollut vuosittain haplotyyppintakia ja yli 16 prosenttia syntyneistä vasikoista on ollut haplotyyppin kantajia. Vuoteen 2015 mennessä frekvenssi on kuitenkin laskenut ja sen on ennustettu laskevan myös jatkossa. HCD:n kantajia on arvioitu olevan vielä kuitenkin noin 12 prosenttia maassa syntyneistä holstein-vasikoista. (Beavers & Van Doormaal 2015.)

Kanadassa vuonna 2015 suoritetuista keinosiemennyksissä käytetyistä sonneista 90 prosenttia oli täysin vapaita HCD-haplotyypistä. Kyseisenä vuonna myös sadan parhaan genomisonnin joukosta enää vain pari sonnia oli HCD:n kantajia. (Beavers & Van Doormaal 2015.) Kanadassa siis haplotyyppin yleisyys on ollut laskemaan päin, kuten kuvion 5 käyrät esittävät.



KUVIO 5. HCD-haplotyyppin yleisyys Kanadassa (Beavers & Van Doormaal 2015).

Saksalaisessa tutkimuksessa on arvioitu HCD haplotyyppin kantajia olevan 4,2 prosenttia maan holstein-populaatiosta (kuvi 6). Samassa tutkimuksessa on laskettu HCD-haplotyyppistä johtuvia kustannuksia koko maassa vuosittain. Sen mukaan Saksassa syntyisi vuosittain n. 3 400 vasikkaa, joiden perimässä on HCD-haplotyyppi homotsygoottina, mikäli kaikkia keinosiemennyssonneja käytettäisiin satunnaisesti kaikille lehmille. Vuosittainen taloudellinen tappio Saksassa olisi noin 1,3 miljoonaa euroa, kun yhdestä vasikasta aiheutuvat kustannukset ovat 400 euroa. Saksassa syntyy vuosittain noin 1,8 miljoonaa holstein-vasikkaa. Laskelmassa on huomioitu, että vasikka elää keskimäärin 85 vuorokauden ikäiseksi ja sairastelevasta vasikasta aiheutuu kohonneita kustannuksia sekä lääkkeitä. (Kipp ym. 2016.)



KUVIO 6. HCD:n yleisyys Saksassa (Kipp ym. 2016).

Suomessa HCD-haplotyyppin kantajien määrästä ei ole tiedettävästi tehty arvioita. Suomessa on kuitenkin edelleen keinosiemennyskäytössä sonneja, jotka ovat kyseisen haplotyyppin kantajia. Suomessa on myös ollut käytössä paljon sonneja, jotka ovat haplotyyppin kantajia, joten karjoista löytyy



edelleen heidän tyttäriään, jotka suurella todennäköisyydellä voivat olla myös kyseisen haplotyyppin kantajia. Mikäli haplotyyppin kantajasonnilla siennetään lehmä, jonka haplotyypeistä ei tiedetä, mutta jonka isä on myös tiedettävästi haplotyyppin kantaja, on 12,76 prosentin todennäköisyys, että syntyvä vasikka on homotsygootti tälle haplotyypille ja siten elinkelvoton. Saksassa HCD-haplotyyppin riskiparituksista syntyneiden vasikoiden kuolleisuus ensimmäisen elinvuoden aikana on 15,6 prosenttia, kun taas ei-riskiparitusten vasikoiden kuolleisuusaste on 8,2 prosenttia. (Kipp ym. 2016.)

### 3.3 Haplotyyppitiedon löytyminen keinosiemennyssonneilta

Faban myymistä Viking Geneticsin sonnien sonniarvosteluista ei löydy tietoa sonnien kantamista haplotyypeistä. He ovat kuitenkin kehittelemässä parhaillaan Ruotsin ja Tanskan kanssa yhteistä tietokantaa, josta kaikki genomitestattujen sonnien perimässä olevat geenivirheet löytyisivät ja sen myötä haplotyyppitiedot tulisivat julkisesti näkyville (Pösö 2018-05-02). Faba kuitenkin on ilmoittanut karsivansa jalostuskäytöstä ainakin HCD haplotyyppin kaikki kantajasonnit pois (Faba 2016). HH Embryo myy Alta Geneticsin sonneja Suomessa. Heidän kevään 2018 sonnivalikoimastaan löytyy parikymmentä holstein-sonnia, joista yksikään ei kanna mitään haitallista haplotyyppiä.

Semexillä on keväällä 2018 sonnivalikoimassa yhteensä 60 holstein-sonnia, joista 11 sonnia kantaa yhtä tai jopa kahta eri haplotyyppiä. HH1, HH2 ja HH3 haplotyyppien kantajia on kutakin 1-2 sonnia. Harvinaisemman HH4 haplotyyppin kantajia ei valikoimasta löydy, mutta HH5 haplotyyppiä kantaa yhteensä 6 eri sonnia, joka tarkoittaa 10 prosenttia koko heidän sonnitarjonnastaan. HH5 haplotyyppin kantajista kaksi on jälkeläisarvosteltuja sonneja ja neljä vielä genomisoneja eli haplotyyppin kantajia löytyy vielä nuorimmastakin polvesta useita. HCD haplotyyppiä kantaa 3 sonnia eli 5 prosenttia kaikista valikoiman holstein-sonneista. Näistä sonneista kaksi on jälkeläisarvosteltuja sonneja ja yksi nuorempi genomisonni.

Semexin sekä Altan suomenkielisissä arvosteluissa on lueteltu kaikki kuusi merkittävää haplotyyppiä. Haplotyyppin perässä oleva kirjain "F" eli Free tarkoittaa, että sonni ei kanna kyseistä haplotyyppiä. Kirjain "C" eli Carrier tarkoittaa, että sonni on kyseisen haplotyyppin kantaja. Kuva 2 on kuvankaappaus holsteinilla aiemmin valikoimassa olleen sonnin, AltaFounderin, arvostelusta. Sonnin arvostelussa lähes heti sonnin sukutietojen jälkeen on ilmoitettu eläimen haplotyyppitiedot. Kyseisen sonnin suvussa on Goldwyn-sonni, joka on HCD-haplotyyppin kantaja. Arvostelusta selviää kuitenkin, että sonni ei kanna esimerkiksi haplotyyppijä HH1 tai HCD, koska niiden perässä on kirjain "F". HH2:n perässä oleva kirjain "C" kuitenkin paljastaa, että sonni kantaa kyseistä haplotyyppiä.



## AltaFOUNDER

011HO11566

FARNEAR ALTAFOUNDER-ET

TANGO X MOGUL X GOLDWYN

HO840M003123600817 | Syn 27.3.2014

Kappakaseiin AB | Betakaseiin A2A2 |  $\beta$ -Lac AB

Haplotyyppi HH1F HH2C HH3F HH4F HH5F HCDF

Genetic Codes TC TL TP TR TV TY

aAa 243 | DMS 135,345 | EFI 8.7 %

Nyk arvostelu USA-201804

CDCB &amp; HA-USA Genetic Evaluations 04/2018

KUVA 2. Alta Geneticsin sonniarvostelu. Aiemmin käytössä ollut AltaFOUNDER kantaa HH2 haplotyyppiä.

Kuvassa 3 on puolestaan kuvakaappaus Semex Finlandin valikoimassa olevan sonninin arvostelusta. Myös tässä arvostelutaulukossa haplotyyppitiedot kerrotaan heti sonninin sukutietojen jälkeen. Kuvasta selviää, että Tennessee-sonnin emänisä on Goldwyn ja haplotyyppitiedoista näkyy, että myös Tennessee on kyseisen haplotyyppin kantaja. Sonni kantaa myös haplotyyppiä HH2.

## Tennessee \*RC

CLAYNOOK TENNESSEE RC

0200HO05979 MR BURNS \*RC x GOLDWYN x ALLEN



DUDOC MR BURNS \*RC

CLAYNOOK TICKLE GOLDWYN VG-89-4YR-CAN 9\*

BRAEDALE GOLDWYN

CLAYNOOK TAMMY ALLEN VG-87-2YR-CAN 8\*

CANYON-BREEZE ALLEN

CLAYNOOK OLIVIA SUPERSIRE VG-86-3YR-CAN 5\*



GLPI +2398 PRO\$ 978

VG-CAN ST RDC BLF BYF CVF

Rek #: HOCANM9732062

Syntynyt: 04/15/2008

aAa: 234156

Kappakaseiini: AA

HH1F HH2C HH3F HH4F HH5F HCDF

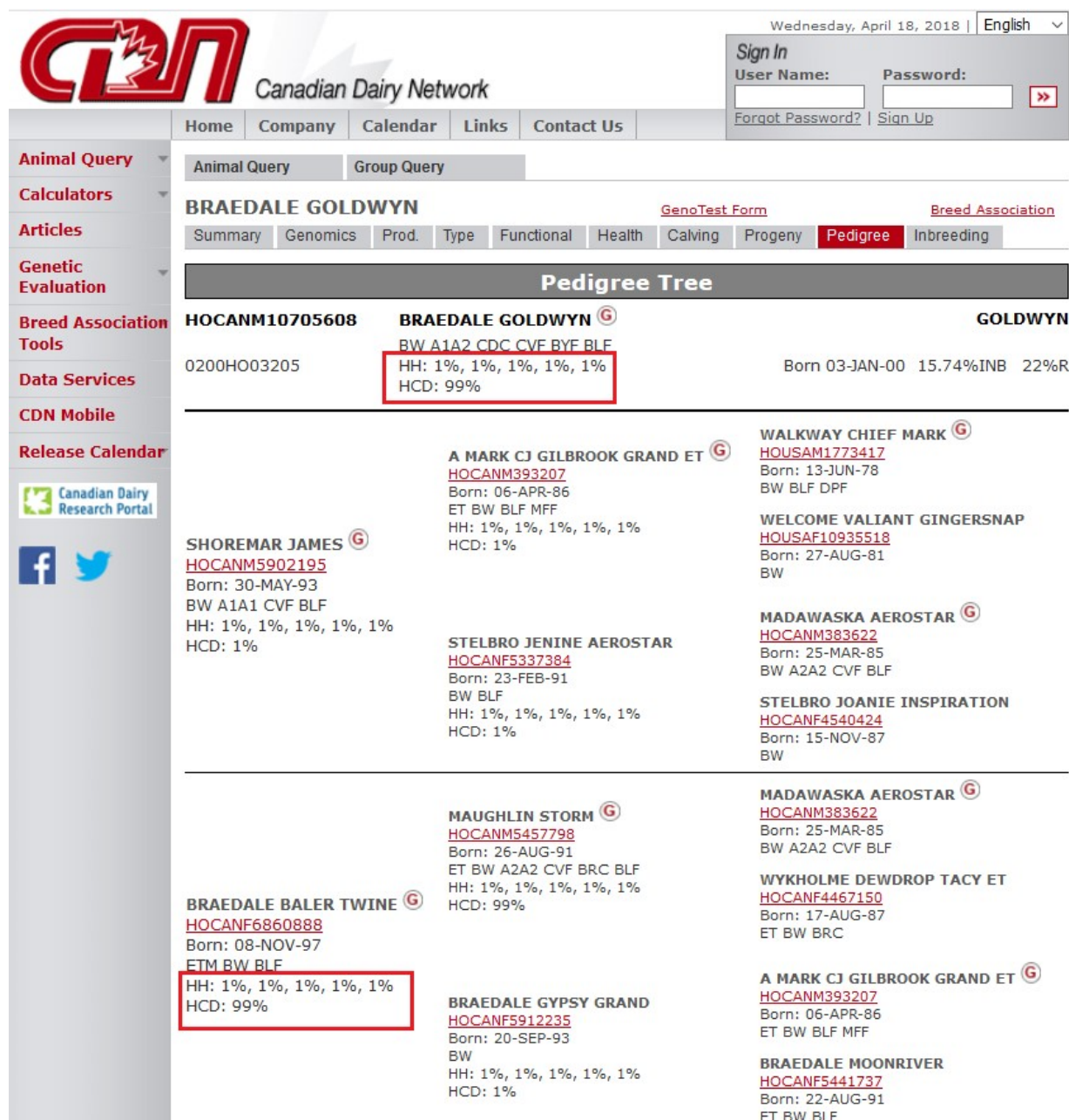
DMS: 234,345

Beettakaseiini: A2A2

KUVA 3. Semexin suomenkielinen sonniarvostelu. Myynnissä oleva TennesseeRC kantaa sekä HH2 että HCD haplotyyppiä.

CDN eli Canadian Dairy Networksin julkaisemista sonnien arvosteluista näkee helposti kerralla itse sonninin kantamat haplotyyppit sekä sukutaulun, josta näkee mistä haplotyyppi on periytynyt. Kuvassa 4 näkyy Goldwynin sukupuoli, jossa yläreunassa näkyy tiedot eri haplotyypeistä. 1 % kertoo, että sonni voi olla yhden prosentin todennäköisyydellä kyseisen haplotyyppin kantaja. Eli Goldwyn ei melko varmasti kannata geeneissään haplotyyppiä HH1-HH5, joiden prosentit on lueteltu numerojärjestyksessä peräkkäin kohdassa "HH". HCD:n osalta Goldwyn onkin 99 prosentin varmuudella haplo-

tyypin kantaja. (Beavers & Van Doormaal 2016.) Sukutaulussa näkyy myös Goldwynin sukulaisten perimässä olevat haitalliset haplotyypit. Sukutaulun mukaan Goldwyn on perinyt HCD-haplotyyppinsä emältään, joka puolestaan on perinyt haplotyyppin isältään Maughlin Stormilta, joka onkin koko haplotyyppin kantaisä. Canadian Dairy Networkin internetsivuilla on myös hakuominaisuus "Group Query", jolla voi hakea sonneja, jotka ovat tai eivät ole jonkin tietyn haplotyyppin kantajia.



Wednesday, April 18, 2018 | English

**Sign In**  
 User Name:  Password:    
[Forgot Password?](#) | [Sign Up](#)

Home Company Calendar Links Contact Us

**Animal Query**

**Calculators**

**Articles**

**Genetic Evaluation**

**Breed Association Tools**

**Data Services**

**CDN Mobile**

**Release Calendar**

[Canadian Dairy Research Portal](#)

[f](#) [t](#)

**BRAEDALE GOLDWYN** [GenoTest Form](#) [Breed Association](#)

Summary Genomics Prod. Type Functional Health Calving Progeny **Pedigree** Inbreeding

**Pedigree Tree**

**HOCANM10705608 BRAEDALE GOLDWYN** [G](#) **GOLDWYN**

BW A1A2 CDC CVF BYF BLF  
 HH: 1%, 1%, 1%, 1%, 1%  
 HCD: 99%  
 Born 03-JAN-00 15.74%INB 22%R

**SHOREMAR JAMES** [G](#)  
[HOCANM5902195](#)  
 Born: 30-MAY-93  
 BW A1A1 CVF BLF  
 HH: 1%, 1%, 1%, 1%, 1%  
 HCD: 1%

**A MARK CJ GILBROOK GRAND ET** [G](#)  
[HOCANM393207](#)  
 Born: 06-APR-86  
 ET BW BLF MFF  
 HH: 1%, 1%, 1%, 1%, 1%  
 HCD: 1%

**WALKWAY CHIEF MARK** [G](#)  
[HOUSAM1773417](#)  
 Born: 13-JUN-78  
 BW BLF DPF

**WELCOME VALIANT GINGERSNAP**  
[HOUSAF10935518](#)  
 Born: 27-AUG-81  
 BW

**MADAWASKA AEROSTAR** [G](#)  
[HOCANM383622](#)  
 Born: 25-MAR-85  
 BW A2A2 CVF BLF

**STELBRO JOANIE INSPIRATION**  
[HOCANF4540424](#)  
 Born: 15-NOV-87  
 BW

**MAUGHLIN STORM** [G](#)  
[HOCANM5457798](#)  
 Born: 26-AUG-91  
 ET BW A2A2 CVF BRC BLF  
 HH: 1%, 1%, 1%, 1%, 1%  
 HCD: 99%

**BRAEDALE GYPSY GRAND**  
[HOCANF5912235](#)  
 Born: 20-SEP-93  
 BW  
 HH: 1%, 1%, 1%, 1%, 1%  
 HCD: 1%

**BRAEDALE MOONRIVER**  
[HOCANF5441737](#)  
 Born: 22-AUG-91  
 ET BW BLF

**BRAEDALE BALER TWINE** [G](#)  
[HOCANF6860888](#)  
 Born: 08-NOV-97  
 ETM BW BLF  
 HH: 1%, 1%, 1%, 1%, 1%  
 HCD: 99%

**WYKHOLME DEWDROP TACY ET**  
[HOCANF4467150](#)  
 Born: 17-AUG-87  
 ET BW BRC

**A MARK CJ GILBROOK GRAND ET** [G](#)  
[HOCANM393207](#)  
 Born: 06-APR-86  
 ET BW BLF MFF

KUVA 4. Canadian Dairy Networkin julkaisemista arvosteluista sonnien haplotyyppitiedon löytää "Pedigree" -välilehdeltä. (Rasi 2018).

## 4 TUTKIMUKSEN TAVOITE JA TOTEUTUS

Suomessa haplotyyppi vaikuttaa olevan nautojen jalostukseen liittyvänä käsitteenä melko vieras ja haitallisten haplotyyppien vaikutuksista ei ole keskusteltu vielä kovinkaan paljon. Opinnäytetyön pää-tavoitteena on koota tietopaketti ja materiaalia holsteinin haitallisiin haplotyyppihin liittyen. Opinnäytetyössä tehdään lisäksi tutkimuksia, joilla halutaan kartoittaa lähinnä mitä maidontuottajat ja jalostussuunnitelmia tekevät tahot ajattelevat holsteinien haplotyypeistä tällä hetkellä.

Opinnäytetyön tutkimuksessa on lähtökohtaisesti tavoitteena kartoittaa, kuinka usein maitotiloilla on kuultu holsteinin haitallisesti vaikuttavista haplotyypeistä. Toisena päätavoitteena opinnäytetyön tutkimuksessa on selvittää, miten jalostusorganisaatiot ja jalostusammattilaiset suhtautuvat holsteinien haitallisiin haplotyyppihin. Jotta nämä tavoitteet saadaan täytettyä mahdollisimman hyvin, täytyy opinnäytetyössä tehdä sekä määrällistä että laadullista tutkimusta.

Kyselytutkimuksen tarkoituksena on selvittää, kuinka usein tiloilla on kuultu holsteinin haitallisista haplotyypeistä, onko se vaikuttanut heidän sonnivalintoihin ja onko aiheesta kiinnostusta saada lisätietoa. Tässä tutkimuksessa ei siis pyritä selvittämään laadullisesti, kuinka paljon tiloilla tiedetään holsteinin haitallisista haplotyypeistä. Kyselyn taustakysymykset on tarkoitus valita siten, että pystytään selvittämään suuntaa antavasti, millaiset tilat ovat jo kuulleet holsteinin haplotyypeistä ja millaisilla tiloilla haitalliset haplotyyppit ovat vaikuttaneet sonnivalintoihin. Tutkimuksen tavoitteena on selvittää myös millaisilla tiloilla aiheesta ollaan kiinnostuneita. Kyselyn tulosten avulla myös holsteinin haplotyypeistä osataan levittää nykyistä paremmin tietoa tiloille, jotka ovat aiheesta kiinnostuneita.

Opinnäytetyön laadullisen tutkimuksen tavoitteena on ensisijaisesti selvittää, kuinka eri jalostusorganisaatiot ja -suunnittelijat ottavat holsteinin haitallisten haplotyyppien kantajasonnit huomioon jalostussuunnittelua tehdessä. Lisäksi tavoitteena on selvittää, kuinka käytössä olevat jalostussuunnitteluohjelmat huomioivat holsteinin haitalliset haplotyyppit. Jalostussuunnitteluohjelmista on tarkoitus selvittää, huomioivatko ne automaattisesti keinosiemennyssonnioiden mahdollisesti kantamat haitalliset haplotyyppit ja tehdäänkö jalostussuunnitelmissa haitallisten haplotyyppien osalta riskiparituksia. Lisäksi toiveena on saada selville, kuinka tilatasolla holsteinin haitallisiin haplotyyppihin on tähän mennessä reagoitu.

Opinnäytetyön kyselyn tarkoituksena on saada toimeksiantajalle tietoa, kuinka kiinnostuneita maidontuottajat ovat haplotyypeistä sekä kuinka haplotyyppihin suhtaudutaan. Kysely auttaa toimeksiantajaa suunnittelemaan omaa sonnivalikoimaansa siten, että holsteinin haplotyypeistä ei tulisi ongelmia tiloille. Näiden tutkimusten tavoitteena on saada mahdollisimman hyvä käsitys, kuinka holsteinin haitallisiin haplotyyppihin suhtaudutaan tällä hetkellä ja toimeksiantaja voi hyödyntää tietoa esimerkiksi omassa markkinoinnissaan. Teoriaosuudessa on käsitelty mm. haplotyyppien periytymistä, eri haplotyyppien ominaisuuksia sekä kuinka niiden vaikutukset saattavat näkyvät tilatasolla. Lopulta tutkimusten tuloksia pyritään analysoimaan ja yhdistämään koottuun teorian tietoon. Tavoitte-

na on löytää keinoja ja ohjeistaa, kuinka haplotyyppien aiheuttamia hedelmällisyysongelmia voidaan välttää mahdollisimman helposti ja järkevästi.

#### 4.1 Tutkimusmenetelmät

Opinnäytetyö on tutkimus, jonka päätavoitteena on koota tietopaketti holsteinin haitallisista haplotyypeistä. Työn tavoitteena on myös kerätä tietoa eri tahojen tiedoista ja suhtautumisesta holsteinin haitallisiin haplotyyppeihin liittyen mahdollisimman laajasti, joiden avulla voidaan tehdä päätelmiä. Opinnäytetyössä tehdään kvalitatiivinen eli laadullinen ja kvantitatiivinen eli määrällinen tutkimus. Kvantitatiivinen tutkimus toteutetaan kyselylomakkeen avulla ja kvalitatiivinen tutkimus tehdään haastattelemalla.

Kvantitatiivinen tutkimus tehdään kyselynä maidontuottajille, jotka omistavat holsteineja. Kyselyn tavoitteena on selvittää, ovatko maidontuottajat kuulleet haplotyypeistä ja ovatko he kiinnostuneita saamaan lisätietoa aiheeseen liittyen. Lisäksi selvitetään, onko tilatasolla huomioitu haplotyyppit, kun on tehty sonnivalintoja. Kvantitatiivisessa eli määrällisessä tutkimuksessa ollaan kiinnostuneita asioiden välisistä riippuvuussuhteista ja sen pyrkimyksenä on pystyä yleistämään asioita (Kananen 2011, 77). Kvantitatiivisessa tutkimuksessa tietoa kerätään yleensä kyselylomakkeella, jossa annetaan valmiit vastausvaihtoehdot. Tutkimuksen tavoitteena on saada vastauksia pieneltä joukolta eli otokselta. Otoksen edellytetään edustavan koko joukkoa eli perusjoukkoa. (Kananen 2011, 15-19.) Opinnäytetyössä tehtävä kysely osoitetaan maidontuottajille, jotka omistavat holstein-lehmiä. Kyselyn tavoitteena on saada mahdollisimman paljon vastauksia, jotta niitä voidaan yleistää koskemaan kaikkia Suomen holstein-karjan omistajia.

Kyselyn tuloksia on tarkoitus tarkastella ristiintaulukoinnin avulla. Ristiintaulukoinnin avulla pyritään löytämään asioiden välisiä riippuvuussuhteita ja yleensä taulukossa tarkastellaan samanaikaisesti kahta eri muuttujaa. (Kananen 2011, 77.) Riippuvuussuhteita pyritään löytämään opinnäytetyön kyselyn vastaajan perustietoja keräävien kysymysten sekä haplotyyppeihin liittyvien kysymysten välillä. Esimerkiksi vaikuttaako tilan jalostussuunnitelman tekijä maidontuottajan tietoisuuteen haplotyypeistä.

Opinnäytetyöhön tehdään myös haastattelututkimuksia. Tehtävät haastattelut ovat kvalitatiivista eli laadullista tutkimusta. Haastattelututkimusten tekemiseen päädyttiin, koska ilmiöstä halutaan mahdollisimman hyvä kuvaus. Nimenomaan kvalitatiivinen tutkimus kohdistuu yleensä vain muutamaan havaintoyksikköön, jotka voidaan tutkia hyvin perusteellisesti. Laadullisella tutkimuksella kerätty aineisto on sanallista: kuvauksia, kertomuksia, haastatteluja ja niin edelleen (Kananen 2011.) Laadullisen tutkimuksen tarkoituksena on kerätä uusia havaintoja ja sen tekemisessä ei yleensä määritetä ennakoon hypoteeseja. Tutkimusta tehdessä ei myöskään anneta valmiita vastausvaihtoehtoja, kuten kvantitatiivisessa tutkimuksessa. (Yli-Luoma 2001.) Haastatteluihin suunnitellaan siis ennalta kysymykset, joihin vastaajan annetaan vastata vapaamuotoisesti.



## 4.2 Luotettavuus ja eettisyys

Tutkimusta tehtäessä on tärkeää, että sen eettisyyteen ja luotettavuuteen kiinnitetään riittävästi huomiota. Kun puhutaan tutkimuksen eettisyydestä, tarkoitetaan sitä, että tutkimus tehdään rehellisin perustein ja noudatetaan hyviä tieteellisiä käytäntöjä eli toimitaan hyvän etiikan mukaisesti. Tutkimuksen eettisyyteen kuuluu myös sen toteuttaminen ihmisarvoa kunnioittaen. Hyvän eettisyyden mukaan tutkimustuloksia ei saa vääristellä ja ne täytyy raportoida totuuden- ja johdonmukaisesti. (Hirsjärvi, Remes & Sajavaara 2007, 23-27.)

Tutkimuksen tarkoituksena on saada mahdollisimman luotettavaa ja totuudenmukaista tietoa. Tutkimuksen luotettavuuteen liittyvät käsitteet validiteetti ja reliabiliteetti ja ne molemmat tarkoittavat luotettavuutta. Tutkimuksen luotettavuus lisääntyy, kun kiinnitetään huomiota validiteetti- ja reliabiliteettikysymyksiin. Hyvän luotettavuuden voi todentaa dokumentoimalla kaikki tutkimuksen vaiheet riittävän tarkasti sekä perustelemalla kaikki ratkaisut. Tutkimuksen luotettavuutta pitää arvioida aina, kun kyseessä on kvantitatiivinen tutkimus. Kvalitatiivisessa tutkimuksessa validiteetti ja reliabiliteetti eivät ole niin tärkeitä. (Kananen 2011, 118-124.) Opinnäytetyön tutkimusten kaikki vaiheet pyritään kertomaan siis mahdollisimman tarkasti ja tutkimusten tulokset pyritään perustelemaan mahdollisimman hyvin, jotta luotettavuus pysyy hyvänä.

Validiteetilla eli pätevyydellä tarkastellaan tutkimuksen mittauksen kohteeseen sekä käytettävään mittariin liittyviä asioita. Validiteetilla tarkoitetaan sitä, että tutkimuksessa tarkastellaan oikeita asioita tutkimusongelman kannalta ja se on tehty käyttämällä oikeita mittareita. Mittari on validi silloin, kun se mittaa sitä, mitä sen pitääkin mitata. (Kananen 2011, 118–124.) Opinnäytetyötä tehdessä pitää siis ottaa huomioon, että kyselyssä kysytään kysymyksiä, jotka ovat merkityksellisiä tutkimusongelman kannalta. Validiteetissa on myös eri alalajeja.

Opinnäytetyön tutkimukseen liittyviä tärkeitä validiteetin mittareita ovat sisäinen ja ulkoinen validiteetti. Sisäinen validiteetti tarkoittaa oikeaa syy-seuraus-suhdetta. Kyselyn tulosten analysoinnissa ja mahdollisessa ristiintaulukoinnissa pitää siis olla tarkkana, että tietyn jakauman todellinen syy löytyy. Opinnäytetyön kyselyssä kysymyksiä ei kuitenkaan ole kovin montaa ja ne ovat melko yksinkertaisia: lähinnä vain ”Kyllä” tai ”Ei” vastausvaihtoehtoja. Syy-seuraus-suhteita on siten helpompi määrittää. Ulkoisella validiteetilla tarkoitetaan tulosten yleistettävyyttä. Yleistettävyyys on kunnossa, jos otos vastaa populaatiota. (Kananen 2011, 118–124.) Kysely pyritään järjestämään siten, että siihen saadaan paljon vastauksia ja vastaukset edustavat mahdollisimman hyvin kaikkien Suomen maidontuottajien mielipiteitä.

Reliabiliteetilla tarkoitetaan tutkimustulosten pysyvyyttä eli tutkimuksen toistettavuutta. Korkean reliabiliteetin omaavan tutkimuksen tulokset eivät johdu sattumasta ja samoilla mittareilla pitäisi saada samat tulokset riippumatta mittauskerrasta tai sen tekijästä. Reliabiliteetti on vaikea tarkastella opinnäytetyötä tehdessä, koska resurssit ovat rajalliset. (Kananen 2011, 118–124.) Haplotyyppeihin liittyvän kyselyn jälkeen vastaaja on kuullut jo aiheesta ja mahdollisesti jäänyt miettimään sitä. Kyselyn uudelleen toteuttaminen samoilla kysymyksillä samoille vastaajille antaisi siis todennäköisesti

erilaiset vastaukset. Tutkimuksen korkea validiteetti takaa kuitenkin myös hyvän reliabiliteetin. (Kananen 2011, 118–124.)

Kvalitatiivisen tutkimuksen luotettavuudessa tärkeää on, että opinnäytetyössä kerrotaan mahdollisimman tarkasti lukijalle, kuinka haastatteluprosessi on edennyt. Haastatteluja tehdessä täytyy kiinnittää huomiota siihen, että kysymykset ja kommentit eivät ole liian ohjailevia, koska vastaaja saattaa silloin ottaa ulkopuolisia vaikutteita. Haastateltaessa täytyy pyrkiä motivoimaan haastateltavaa kertomaan mahdollisimman tyhjentävästi aiheesta. Luotettavuutta lisää haastattelujen nauhoitus. (Yli-Luoma 2001, 34–38.) Laadullisessa tutkimuksessa haastatteluaineistosta voi syntyä erilaisia tulintoja, joihin vaikuttaa tutkijan omat kokemukset ja kiinnostuneisuus (Kananen 2011, 15–19).

### 4.3 Toteutus

Maidontuottajille osoitettu kysely pidettiin 2.–3.2.2018 järjestetyillä Sarka-messuilla Seinäjoella. Kysely toteutettiin toimeksiantajan messuosastolla, jossa ohi kulkevat ihmiset pystyivät vastaamaan siihen. Kyselyn yhteydessä oli saatekirje, joka opinnäytetyön liitteenä 1. Itse kyselylomake oli paperinen ja siihen pystyi vastaamaan monessa eri kohdassa pöydän ääressä. Vastaukset palautettiin suljettuun pahvilaatikkoon.

Kyselylomake on opinnäytetyön liitteenä 2. Kyselyn ensimmäiset viisi kysymystä olivat peruskysymyksiä, joiden tavoitteena oli selvittää vastaajan taustoja. Peruskysymyksissä kysyttiin lypsylehmien kokonaismäärää, holsteinien lukumäärää, onko tilalla typpisäiliö ja siementävätkö he itse lehmät toimiluvalla sekä mikä taho heille tekee jalostussuunnitelman. Peruskysymyksissä lypsylehmien lukumäärä sekä holsteinien lukumäärä olivat avoimia kysymyksiä. Jalostussuunnitelman tekijöihin oli lueteltu kolme Suomessa jalostussuunnitelmia ja spermaa myyvää firmaa eli Huitin Holstein, Semex sekä Faba. Lisäksi vaihtoehtoina olivat ”Tilan väki itse”, ”Ei tehdä ollenkaan” sekä ”Joku muu, kuka?”. Muiden kysymysten vastausvaihtoehdot olivat ”Kyllä” tai ”Ei”.

Asiakysymyksinä kyselyssä olivat kysymykset 6-8, joissa kysyttiin:

- Oletko kuullut holsteinin haplotyypeistä?
- Onko tieto sonnin perimässä olevasta haplotyypistä vaikuttanut sonnivalintoihin?
- Oletko kiinnostunut saamaan lisää tietoa holsteinin haplotyypeistä?

Asiakysymysten vastausvaihtoehdot olivat myös ”Kyllä” ja ”Ei”. Kyselyn lopussa kysyttiin vielä yhteystietoja arvontaa varten sekä mahdollista lisähaastattelua varten. Paperisen kyselylomakkeen takia kysymyksiä ei ole voinut asettaa pakollisiksi, joten vastaajat pystyivät jättämään lomakkeen täyttämisen kesken tai joihinkin kysymyksiin ei ollut välttämättä muistettu vastata.

Kyselyyn tuli vastauksia yhteensä 150 kappaletta, joista 12 jouduttiin hylkäämään täysin, koska niihin oli jätetty vain yhteystiedot arvontaa varten. Vastauksista 8 prosenttia jouduttiin siis hylkäämään. Kyselyyn vastanneiden kesken arvottiin yhteensä viisi kappaletta Miina Äkkijyrkän suunnittelemaa tarjottimia. Toimeksiantaja kustansi tarjottimet sekä hoiti niiden toimittamisen voittajille arvonnän jälkeen. Kyselylomakkeilta vastaukset syötettiin Webropoliiin, josta niitä oli helppo analysoida.



Opinnäytetyön haastattelututkimukset tehtiin valituille maitotiloille sekä jalostusasiantuntijoille. Osa haastatteluista tehtiin puhelimitse ja osa sähköpostitse, kuinka haastateltavalle itselle sopi parhaiten. Puhelimitse tehdyt haastattelut nauhoitettiin, joten haastateltavan vastaukset pystyi kuuntelemaan myös puhelun päätyttyä. Nauhoituksen avulla puhelun aikana kaikkia vastauksia ei tarvinnut ehtiä kirjoittamaan ylös. Lisäksi haastattelut oli tarkoitus pitää melko yksinkertaisena ja lyhyenä, koska haastateltavia oli kuitenkin melko monta.

Jalostusasiantuntijoille suunnatut haastattelut tehtiin Suomessa toimiville kolmelle eri nautojen spermaa myyvälle organisaatiolle (HH Embryo, Semex ja Faba), joista yksi on tämän opinnäytetyön toimeksiantaja. Semex Finlandin haastattelu tehtiin sähköpostitse ja siihen vastasi yrityksen toimitusjohtaja Sari Alhainen. Faban osalta haastatteluun vastasi tutkimusagronomi Jukka Pösö. Pösön haastattelu tehtiin puhelimitse. HH Embryon haastatteluun vastasi yrityksen toimitusjohtaja Hannu Huitti sähköpostitse. Haastattelut tehtiin myös parille yksityisille henkilöille, jotka tekevät jalostussuunnittelua muille tiloille. Juha Rättöä haastateltiin puhelimitse ja Krista Kataraa sähköpostin välityksellä.

Opinnäytetyön maidontuottajien haastattelut tehtiin puhelimitse yhteensä kahdelle tilalle. Haastattelu varten yritettiin tavoittaa myös kolmea muuta tilallista, mutta heitä ei saatu haastattelu varten kiinni. Tilat, joihin otettiin yhteyttä, valittiin Sarka-messujen kyselyyn vastanneista ja yhteystietonsa jättäneistä tiloista. Haastateltavat tilat valittiin sellaisten joukosta, jotka olivat vastanneet myöntävästi kysymykseen ”Onko tieto eläimen perimässä olevasta haplotyypistä vaikuttanut sonnivalintoihin?”. Tilojen haastattelujen tulokset esitetään työssä nimettömänä, koska tutkimuksen kannalta ei ole olennaista, kuka tilan omistaa tai kuka haastattelun on antanut.

Opinnäytetyöhön on koottu vielä kaikkien tutkimusten suorittamisen jälkeen johtopäätökset-osioon yhteenveto, jossa pohditaan, kuinka haplotyyppien aiheuttamia haittoja voidaan välttää ja kannattaako haitallisen haplotyyppin kantajasonni jättää käyttämättä oman karjan jalostuksessa. Lisäksi kaikista eri haastatteluista saaduista tiedoista tehdään yhteenvetoa ja päätelmiä. Opinnäytetyön pohjalta on mahdollisuus tehdä maidontuottajille selkeämmin luettavissa oleva opas/artikkeli, josta tulee ilmi kaikki olennainen haplotyypeihin liittyvä.

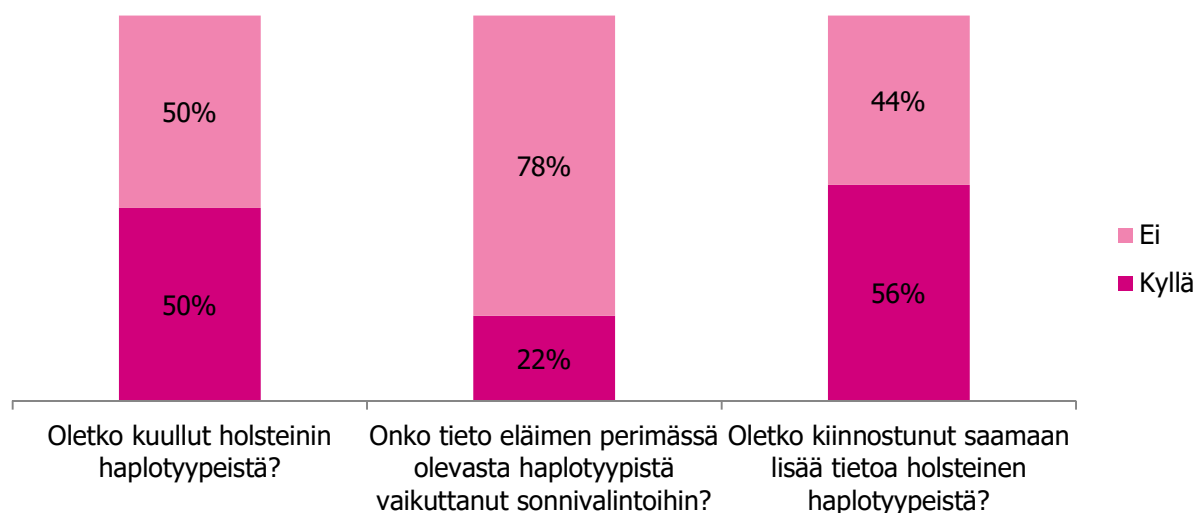
## 5 KYSELYTUTKIMUKSEN TULOKSET

Maidontuottajille suunnattu kysely järjestettiin 2.-3.2.2018 Sarka-messuilla Seinäjoella. Kyselyyn kerättiin vastauksia toimeksiantajan messuosastolla. Analysoitavia vastauksia tuli yhteensä 138. Vastausprosenttia kyselyyn on vaikea määrittää, koska mahdollisten vastaajien määrää on vaikea arvioida. Sarka-messujen kävijämäärä on ollut vuosittain hieman yli 10 000 henkeä (Lapinkangas 2017). Tästä joukosta on kuitenkin vaikea arvioida, kuinka moni on maidontuottajia ja holstein-karjan omistajia, joten potentiaalisten vastaajien määrää ei tiedetä. Saatujen vastausten määrään voi olla kuitenkin tyytyväinen.

Kyselyyn vastanneiden tilojen lypsylehmien määrän mediaani oli 64 lehmää ja holsteinien mediaani oli 30. Keskimäärin tiloilla oli 75 lehmää, joista 43 oli holsteineja. Yhteensä vastaajat omistivat noin 10 400 lehmää, joista yli 5 400 oli holsteineja. Vastaajien tilakoko oli Suomen keskimääräistä tilakokoa suurempi, koska esimerkiksi vuonna 2017 tuotosseurantaan kuuluneiden tilojen keskilehmäluku oli n. 44 lehmää per tila (Nokka 2018). Kyselyyn vastanneiden lehmistä 52,3 prosenttia oli holsteineja. Tiloilla oli siis myös hieman enemmän holsteinia kuin suomalaisilla tuotosseurantatiloilla keskimäärin. Tuotosseurantatilojen lehmistä 47,6 prosenttia on holsteinia (Nokka 2018).

Vastaajien tiloilla 84 prosentilla eli yhteensä 113 vastaajalla oli oma typpisäiliö ja 72 prosentilla tiloista eli yhteensä 96 vastaajalla oli käytössä toimilupasiemennys. Vastaajissa oli eniten Faban jalostussuunnitteluasiakkaita (39 prosenttia). Semex teki jalostussuunnittelua 23 prosentille tiloista ja Huitin Holstein 18 prosentille tiloista. Noin neljännes vastaajista kertoi tekevänsä itse jalostussuunnitelman. Vain 1,5 prosenttia eli kaksi vastaajista ilmoitti, että jalostussuunnitelman tekee joku muu. Neljä vastaajaa eli noin 3 prosenttia kyselyyn vastanneista tiloista ilmoitti, että jalostussuunnitelmaa ei tehdä ollenkaan. Kysymyksessä oli mahdollista vastata useampi vaihtoehto, joten vastauksia tuli enemmän kuin itse vastaajia oli.

Kuviosta 7 näkee, että koko vastaajien otoksesta tasan puolet oli kuullut holsteinien haplotyypeistä. Noin 22 prosenttia vastaajista ilmoitti, että tieto sonnin perimässä olevasta haplotyypistä oli vaikuttanut sonnivalintaan. Yli puolet vastaajista (56 prosenttia) olisi kyselyn mukaan kiinnostuneita saamaan lisää tietoa haplotyypeistä.



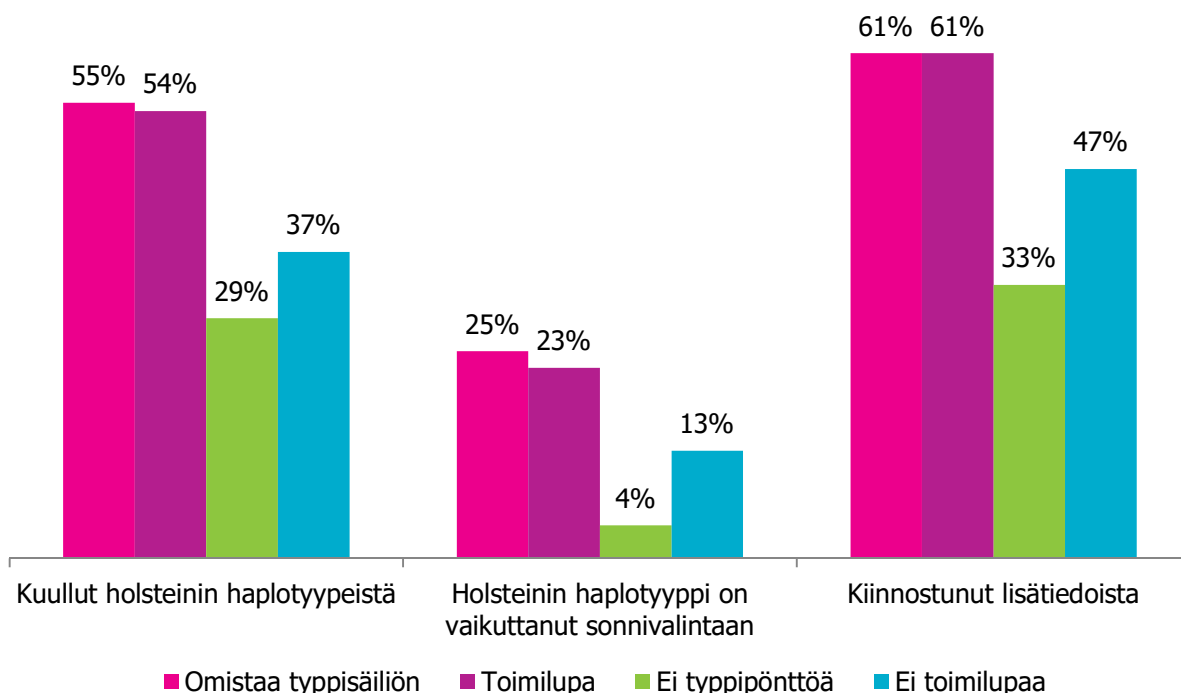
KUVIO 7. Kyselytutkimuksen tuloksia.

Holsteinin haplotyypeistä jo kuulleista tiloista 38 prosenttia ilmoitti, että eläimen perimässä ollut haplotyyppi on vaikuttanut sonnivalintoihin. He olivat myös yleisimmin kiinnostuneempia saamaan lisätietoa aiheesta. Merkittävää kuitenkin on, että niinkin moni haplotyypeistä kuulleista tiloista on huomionut holsteinin haplotyyppit oman tilansa jalostusta ja sonnivalintoja suunnitellessa. Luonnollisesti tiloilla, missä ei ole kuultu holsteinin haplotyypeistä mitään, ei niiden käyttöä voida osata siis arvioida tai välttää tietoisesti.

Tilakoon vaikutusta analysoidessa tilat jaettiin koon mukaan kolmeen osaan: pieniin, keskisuuriin ja isoihin, joihin kuhunkin kuului aina kolmasosa vastauksista. Kaikista vastaajista pienimmillä tiloilla oli kuultu kaikista harvimmin holsteinin haplotyypeistä ja isoimmilla useimmin. Kaikista vastaajista keskikokoisimmilla tiloilla eli 50 - 75 lehmän tiloilla holsteinin haplotyyppit olivat vaikuttaneet sonnivalintoihin useammin ja he olivat myös kiinnostuneempia saamaan lisätietoja. Kun mentiin kaikista isoimpaan koko luokkaan, tiloilla holsteinin haplotyyppi ei ollut vaikuttanut niin usein sonnivalintaan eikä kiinnostus lisätietoja kohtaan ollut yhtä korkea kuin keskikokoisilla tiloilla. Tilakokojen väliset erot vastauksissa olivat kuitenkin pieniä, joten voidaan todeta, että tilakoko ei vaikuta merkittävästi suhtautumiseen haplotyyppeihin. Holstein-lehmien määrä ei myöskään vaikuttanut merkittävästi muihin vastauksiin. Yleisesti kuitenkin mitä enemmän holsteineja tilalla oli, sitä useimmin holsteinin haplotyypeistä oli kuultu ja oltiin myös kiinnostuneita saamaan lisätietoa niistä.

Holsteinin haplotyypeistä tavallista useammin olivat kuulleet tilat, joilla oli oma typpisäiliö sekä käytössä toimilupasiemennys. Kaikki toimilupalaiset omistivat typpisäiliön, mutta kaikki typpisäiliölliset tilat eivät siementäneet lehmiä itse. Typpisäiliöllisten tilojen ja toimiluvan omistavien tilojen välillä ei ollut vastauksissa suuria eroja. Suurimmat erot kyselyssä tuli typpisäiliön omistavien tilojen sekä ei-typpisäiliötä omistavien tilojen välillä. Pääasiassa tilat, joilla ei ollut typpisäiliötä eikä siten myöskään käytössä toimilupasiemennystä, olivat kaikista harvimmin kuulleet haplotyypeistä. Alle kolmannes heistä ilmoitti kuulleensa haplotyypeistä, kuten kuvio 8 esittää. Tällöin myöskään tieto holsteinin haplotyypeistä ei ollut silloin vaikuttanut lainkaan tiloilla sonnivalintoihin. Samaan aikaan typpisäiliön omistavista tiloista 55 prosenttia ilmoitti kuulleensa haplotyypeistä ja joka neljäs heistä vastasi, että

tieto sonnin perimässä olevasta haplotyypistä on vaikuttanut sonnivalintaan. Kyseisistä tiloista vain joka kolmas olisi kiinnostunut saamaan lisätietoja holsteinin haplotyypeistä.



KUVIO 8. Kyselytutkimuksen tuloksia.

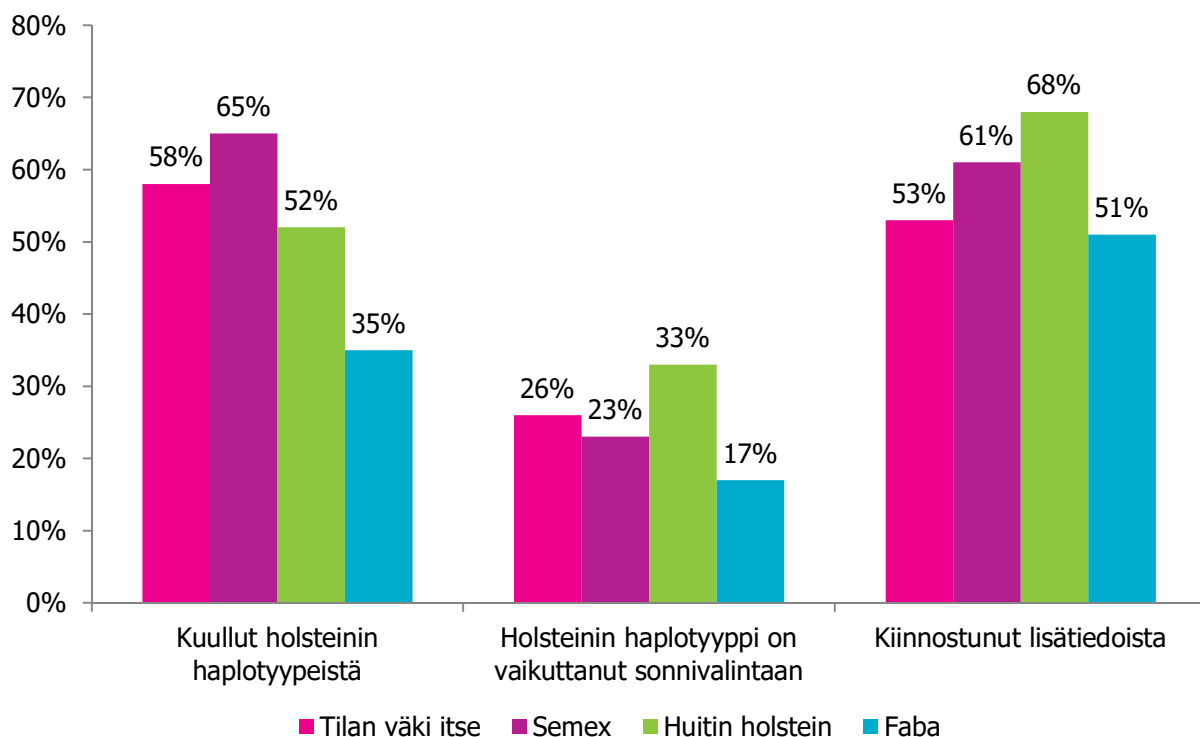
Huitin Holsteinin jalostussuunnitteluasiakkaat olivat keskivertovastaajien tiloja suurempia, heillä kaikilla oli oma typpisäiliö ja 84 prosenttia ilmoitti tilalla olevan toimiluvan. Heidän asiakkaista 52 prosenttia oli kuullut holsteinin haplotyypeistä eli ei poikkea paljoa kaikkien vastausten keskiarvosta. Huitin Holsteinin jalostussuunnitteluasiakkaista kuitenkin jopa joka kolmas kertoi, että keinosiemen-nyssonnin perimässä ollut haplotyyppi oli vaikuttanut sen käyttöön tilalla. Tilat, joille Huitin Holstein tekee jalostussuunnitelmaan, olivat myös ehdottomasti kaikista kiinnostuneimpia saamaan aiheesta lisätietoa, koska yli kaksi kolmesta vastaajasta ilmoitti olevansa kiinnostunut.

Tilat, joille Semex tekee jalostussuunnitelman, olivat hyvin keskimääräisen kokoisia. Näillä kaikilla tiloilla oli myös oma typpisäiliö ja pääasiassa käytössä toimilupasiemennys. Semexin jalostussuunnitteluasiakkaat olivat kaikista suurin ryhmä (65 prosenttia), joka ilmoitti, että olivat kuulleet holsteinin haplotyypeistä. Tieto sonnin kantamasta haitallisesta haplotyypistä ei ollut kuitenkaan vaikuttanut sonnivalintoihin keskimäärästä poikkeavasti. Semexin jalostussuunnitteluasiakkaat olivat vain hieman keskivertoa kiinnostuneempia saamaan lisätietoa holsteinin haplotyypeistä.

Faban jalostussuunnittelutilat olivat kaikista pienimpiä. Vastaajien keskilehmäluku oli 65 lehmää, joista 38 holsteineja. Vastaajista 72 prosentilla oli typpisäiliö ja 50 prosentilla oli toimilupa. Kaikista harvimminkin holsteinin haplotyypeistä oli kuultu tiloilla, joissa jalostussuunnitelman tekee Faba, koska vain 35 prosenttia vastaajista ilmoitti kuullensa holsteinin haplotyypeistä. Näillä tiloilla haplotyyppit

ovat vaikuttaneet sonnivalintaan myös keskimääräistä harvemmin. Kaikki tilat, joilla ei ole typpisäiliötä ilmoittivat, että Faba tekee heille jalostussuunnitelman.

Tiloilla, joissa jalostussuunnitelma tehtiin itse, olivat myös kuulleet haplotyypeistä tavallista useammin. He ilmoittivat myös, että haplotyyppi on vaikuttanut sonnivalintaan tavallista useammin. Vastaaajat, jotka tekivät itse jalostussuunnitelmat, eivät kuitenkaan olleet erityisemmin kiinnostuneita saamaan lisätietoa haplotyypeistä. Kuviossa 9 on vertailtu vastaajia jalostussuunnitelman tekijän perusteella, koska näistä löytyi suurimpia eroja.



KUVIO 9. Suhtautuminen holsteinin haplotyypeihin riippuen jalostussuunnitelman tekijästä taholta.

Yleisimmin siis vastaajat, jotka ilmoittivat kuulleensa jo ennestään holsteinien haplotyypeistä, omistivat lähes aina typpipöntön sekä suurimmaksi osaksi olivat toimilupalaisia. Suurin ryhmä, joka ilmoitti, että sonnin perimässä ollut haplotyyppi on vaikuttanut sonnin käyttöön karjan jalostuksessa, omistivat myös typpipöntön sekä käyttivät pääasiassa toimilupasiemennystä. Yleisimmin tila, joka ilmoitti haluavansa lisätietoja holsteinien haplotyypeistä, oli jo kuullut ennestään haplotyypeistä. He olivat tasaisesti kaikkien jalostussuunnittelijoiden asiakkaita tai tekivät jalostussuunnitelman itse. Usein holsteinin haplotyyppi oli jo vaikuttanut sonnivalintaan tällaisilla tiloilla. Kiinnostuneista tiloista 91 prosentilla oli oma typpisäiliö ja 78 prosentilla käytössä toimilupa.

## 6 HAASTATTELUJEN TULOKSET

Haastattelut tehtiin kaikille kolmelle Suomessa nautojen spermaa myyvälle yritykselle eli Faba osk:lle, Semex Finland Oy:lle sekä HH Embryo Oy:lle. Haastattelu tehtiin myös Viking Geneticsille, jonka sonneja Faba myy Suomessa. Heille osoitetuissa haastatteluissa kysyttiin seuraavia kysymyksiä:

- Vaikuttaako sonnin kantama haplotyyppi sen valintaan teidän sonnivalikoimaan?
- Ollaanko tiloilla oltu kiinnostuneita haplotyypeistä?
- Kuinka holsteinien haitalliset haplotyyppit huomioidaan jalostussuunnittelua tehdessä? Vaikuttaako se tiloilla sonnivalintoihin?
- Tietääkö jalostussuunnitteluohjelma, jos keinosiemennyssonni kantaa haplotyyppiä? Osaako jalostussuunnitteluohjelma päätellä emän kantamia haplotyyppiejä (esimerkiksi suvun perusteella todennäköisyys olla kantaja)?
- Huomioiko jalostussuunnitteluohjelma parituksen haplotyyppiriskit?
- Tekeekö ohjelma joissakin tapauksissa riskiparituksia?

Lisäksi haastateltiin muutamaa yksityistä henkilöä, Juha Rättöä sekä Krista Kataraa, jotka tekevät jalostussuunnittelua useammalle tilalle. Heidän haastatteluissa kysyttiin kysymykset:

- Millaisia ajatuksia teillä on holsteinin haplotyypeistä?
- Ollaanko tiloilla oltu kiinnostuneita haplotyypeistä?
- Huomioitko jalostussuunnitelmaa tehdessä parituksen haplotyyppiriskejä?

Tilallisten haastattelussa kysyttävät kysymykset ovat:

- Genomitestataanko tilan eläimet?
- Huomioidaanko sonnivalinnoissa haplotyyppiejä?
- Onko tilalla havaittu mahdollisesti haplotyyppien aiheuttamia luomisia?
- Onko tilalla mahdollisesti ollut HCD-haplotyyppin takia menehtyneitä vasikoita?

### 6.1 Faba osk ja Viking Genetics

Faba osk on osuuskunta, jonka omistaa suomalaiset viljelijät. Faba myy nautojen spermaa sekä tarjoaa laajasti palveluita eläinten jalostukseen ja lisääntymiseen liittyen. Faba osk omistaa 25 prosenttia pohjoismaisesta siementuotantoyhtiö Viking Geneticsistä ja tekee sen kanssa tiivistä yhteistyötä. Viking Geneticsiä omistaa Faban lisäksi myös Tanskassa ja Ruotsissa toimivat tuottajaomisteiset jalostusjärjestöt. (Akkanen 2016.) Lisäksi Faba tekee yhteistyötä myös heidän osaksi omistaman NAVin eli Pohjoismaisen jalostusarvosteluyhdistyksen kanssa. NAVin on tarkoitus toteuttaa lypsykarjarotujen yhteistä jalostusarvostelua Suomessa, Ruotsissa ja Tanskassa. (NAV s.a.) Faba myy Suomessa pääasiassa Viking Geneticsin sonneja, mutta tuo joitakin keinosiemennyssonneja myös muualta ulkomailta. Sonnien arvostelut esitetään yleensä NAVin Interbull-järjestelmässä.

Faba osuuskunnasta haastatteluun vastasi heidän tutkimusagronominsa Jukka Pösö (2018-05-02). Hän kertoo, että tällä hetkellä sonnien haplotyyppitietoja ei ole nähtävillä NAVin sonnien arvostelutaulusta eikä käyttölistoilta, koska siihen ei ole vielä olemassa tietokantataulua, mihin haplotyyppitiedot tallentuisivat. Heillä on kuitenkin kehitteillä järjestelmä, mihin sonnien kaikki geenivirheet, haplotyyppit mukaan lukien, tulisivat automaattisesti genomitestin tuloksista. Tietokantaa kehitetään yhdessä Tanskan ja Ruotsin kanssa, joten tavoitteena on saada kaikkiin kolmeen maahan samanlainen järjestelmä. Kun tietokantajärjestelmä saadaan valmiiksi, tulevat haplotyyppitiedot luultavasti näkyville kaikille julkisesti, joten tilalliset voivat tarkistaa halutessaan sonnien tiedoista kaikki sen kantamat geenivirheet. Tällä hetkellä se ei ole kuitenkaan mahdollista. (Pösö 2018-05-02.)

Koska Faballa ei ole vielä järjestelmää, johon haplotyyppitiedot tallentuisivat, niitä ei voida hyödyntää suoraan myöskään jalostussuunnitelmaa tehdessä. Tavoitteena kuitenkin on, että kun tietokanta valmistuu, saadaan haitalliset haplotyyppit huomioitua myös jalostussuunnitteluohjelmassa. Koska myös naaraita genomistetaan kasvavissa määrin, tulee myös niiden haplotyyppitiedot uuden tietokannan avulla automaattisesti jalostussuunnitteluohjelmaan. Genomitestin avulla voidaan tietää varmaksi, kantaako yksilö jotain haplotyyppiä vai ei. Muutoin ohjelma luultavasti tulee laskemaan eläimen suvun perusteella, kuinka suurella todennäköisyydellä se on kantaja ja tekee parituksia sen mukaan. (Pösö 2018-05-02.)

Viking Geneticsiltä haastatteluun vastasi sonnianalyitikko Katarina Hägg (2018-05-04). Hänen mukaan kaikki Viking Geneticsin sonnit genomistetaan ja testin tuloksena saadaan myös tieto sonnien mahdollisesti kantamista haplotyypeistä. Tieto haplotyypeistä on käytettävissä silloin, kun ostopäätöksiä sonnivasikoista tehdään. Ensisijaisesti jalostukseen halutaan ostaa sonneja, jotka eivät kannata tunnettuja haplotyypppejä. Viking Geneticsillä on nollatoleranssi haplotyypille HCD eli he eivät osta jalostuskäyttöön sonneja eivätkä alkiontuotantoon naaraita, jotka kantavat kyseistä haplotyyppiä. Jos ostettava eläin osoittautuu HCD:n kantajaksi, sen osto perutaan. Muutoin sonnit valitaan pääasiassa niiden arvostelun perusteella. Mikäli sonnivasikalla on hyvin korkea genomiarvo ja kiinnostava suku, voidaan HH1-HH5 haplotyyppien kantaja valita siementuotantoon. Haitallinen haplotyyppi saattaa olla kuitenkin sonnien karsiva tekijä, jos genomiarvostelu ei ole aivan kärkipäästä. (Hägg 2018-05-04.)

Häggin (2018-05-04) mukaan jalostusohjelman tavoitteena on maksimoida geneettinen edistyminen, hallita sukusiitosta ja geenivirheitä. Karsimalla kaikki eri geenivirheiden kantajat saatetaan hidastaa geneettistä edistystä ja voidaan hukata tiettyjä sukulinjoja, jolloin populaation monipuolisuus vähenee. Yksi jalostusohjelman toimintatapa voi olla, että kantajasonni voidaan ostaa, mutta siitä ostetaan jatkoon vain jälkeläisiä, jotka eivät kannata kyseistä geenivirhettä.

## 6.2 Semex Finland Oy

Semex Finland Oy on yksi kolmesta Suomessa pakastespermaa myyvistä yrityksistä. Yritys toimii kanadalaisen Semex Alliancen jälleenmyyjänä Suomessa ja on siten erikoistunut kanadalaisen eläinaineksen maahantuontiin ja markkinointiin. Semex Finland tarjoaa jalostussuunnittelua OptiMate-ohjelman avulla. Jalostussuunnittelun tekemiseen ja OptiMate-ohjelman käyttöön on koulutettu Suomessa kolmesta Semex Finlandin alue-edustajaa. (Semex Finland s.a a; Semex Finland s.a b.) Semex Finlandin haastatteluun vastasi yrityksen perustaja ja toimitusjohtaja Sari Alhainen.

Haastattelussa Alhainen (2018-04-28) kertoo, että heidän sonnivalikoimaansa valitaan aina ensisijaisesti sonneja, joilla ei ole haitallisia haplotyyppisiä. Jos sonnilla on sukunsa ja ominaisuuksiensa perusteella paljon annettavaa jalostukselle, se otetaan Semexillä käyttöön, vaikka se olisi haitallisen haplotyyppin kantaja. Mikäli valittavissa on toinen vastaavan tasoinen sonni, haplotyyppin kantaja tip-puu kuitenkin pois listalta. (Alhainen 2018-04-28.)

Alhaisen (2018-04-28) mukaan joillakin tiloilla on kysely haitallisista haplotyypeistä, mutta kovin suurta kiinnostusta niihin ei ole ollut. Hän viittaa myös Semexin keväällä 2018 teettämään kyselyyn jalostustavoitteista, jossa holsteinin haplotyyppit jäivät kiinnostuksessa toiseksi viimeiselle sijalle. Tilloilla ei ole ollut havaittavissa, että haitallisten haplotyyppien takia olisi karsittu käytöstä sonni, joka olisi ollut muuten tilan jalostustavoitteisiin sopiva.

Semexin käyttämä jalostussuunnitteluohjelma OptiMate pyrkii välttämään parituksia, joissa tiedetään, että keinosiemennyssonni ja paritettavan lehmän isä kantavat samaa haitallista haplotyyppiä. OptiMate osaa tunnistaa automaattisesti keinosiemennyssonniin genomitestissä mahdollisesti todetut haitalliset haplotyyppit. Lisäksi ohjelma tunnistaa automaattisesti lehmien isäsonnin mahdollisesti kantamat haitalliset haplotyyppit, jolloin on 50 prosentin riski, että myös lehmä kantaa kyseistä haplotyyppiä. Myös tilasonneilta voidaan tutkia haitalliset haplotyyppit lähettämällä karvanäyte Kanadaan. Testin avulla OptiMate-ohjelmaan saadaan tarvittaessa tilasonnin haplotyyppitieto ja näin myös tilasonnien tyttärille saadaan ohjelmaan tietoa isäsonnin mahdollisesti kantamista haitallisista haplotyypeistä. OptiMate-ohjelman voi kuitenkin halutessaan säätää tekemään parituksia, joissa sonni ja lehmän isä on kantaja. (Alhainen 2018-04-28.)

Alhainen (2018-04-28) mainitsee, että käytännössä kahden kantajan paritukset heikentävät vain hiukan tilan hedelmällisyyttä, mutta mitään kovin suurta vahinkoa ei kantajien parituksesta tapahdu. Haitallisen haplotyyppin kantajaa voidaan ilman minkäänlaisia haittoja käyttää suurimmalle osalle lehmistä, ja kahden kantajan parituksia voi helposti halutessaan välttää. Jokaisen sonnin haplotyyppitiedot ovat nähtävillä suomenkielisessä arvostelutaulussa, jonka voi avata Semexin kotisivuilta sonnien esittelyssä. (Alhainen 2018-04-28.)



### 6.3 HH Embryo Oy ja Alta Genetics

HH Embryolta haastatteluun vastasi toimitusjohtaja Hannu Huitti. Huitti (2018-05-07) kertoo, että keinosiemennyssonnit pyritään valitsemaan heidän valikoimaansa siten, että ne eivät kannata haitallisia haplotyypppejä. Mikäli kantajasonni otetaan käyttöön, täytyy sen olla erityisen hyvä. Huitti kertoo, että heidän pitämillään asiakaspäivillä on pidetty pikainen tietoisuus haplotyypppeihin liittyen, joka on herätellyt karjanomistajia ajattelemaan haplotyyppien mahdollisesti aiheuttamia menetyksiä. Hänen mukaansa jotkut asiakkaat ovat hyvinkin valveutuneita haplotyyppien suhteen.

HH Embryon asiantuntijoilla on käytössä AltaGPS-paritusohjelma, joilla jalostussuunnitelmia tehdään tiloille. Ohjelma osaa välttää parituksia, joissa voi olla riski, että lehmä kantaisi samaa haplotyyppiä kuin paritettava keinosiemennyssonni. Ohjelma siis tarkastelee lehmän sukua ja laskee sen perusteella todennäköisyyttä, voiko se kantaa jotain haplotyyppiä. Ohjelman haplotyyppien välttämiseen edellytetään kuitenkin sitä, että kaikilta suunnitelmassa käytettäviltä keinosiemennyssonneilta pitäisi olla saatavilla tieto sen mahdollisesti kantamastaan haitallisesta haplotyyppistä. Mikäli tietoa ei sonnin julkisesta arvostelusta löydy, ei ohjelmakaan sitä osaa mistään selvittää. (Huitti 2018-05-07.)

Jos lehmä on genomitestattu, voidaan sen haplotyyppitieto hyödyntää, kun tehdään GPS:llä jalostussuunnitelmaa, mutta tieto täytyy lisätä itse ohjelmaan. Huitti pohtiikin, että mikäli lehmä todetaan genomitestissä jonkin haplotyyppin kantajaksi, voisiko tiedon liittää eläimen nimeen. Näin lehmän kantaman haplotyyppin muistaisi vielä vuosienkin päästä, eikä asiaa tarvitsisi tarkistaa aina uudestaan. (Huitti 2018-05-07.)

Huitti (2018-05-07) kertoo, että monet heidän asiakkaistaan tekevät itse jalostussuunnitelman. Tilloilla, joissa jalostussuunnitelmat tehdään itse, ei ole yleensä resursseja tarkistaa jokaisen eläimen mahdollisuuksia kantaa haplotyyppiä, jos lehmiä on vähänkään enemmän, koska sukutietojen tutkiminen on työlästä. Silloin on helpoin, että käytettävät sonnit olisivat pääasiassa vapaita haplotyypppeistä. Siten haplotyypppejä ei tarvitsisi erityisesti huomioida enää suunnitelmaa tehdessä, koska riskejä ei olisi. (Huitti 2018-05-07.)

Lisäksi haastattelin sähköpostitse Alta Geneticsin kansainvälistä myyntipäällikköä, Anneke Talsmaa (2018-05-07). Hänen mukaansa Alta Geneticsillä on valikoimissa sonneja, jotka kantavat haplotyypppejä. Heidän tavoitteena on käyttää jalostussuunnitteluohjelmaa AltaGPS:ää siten, että riskiparituksia ei tulla tekemään, joten niistä ei aiheudu ongelmia. Hän kertoo, että maailmalla jotkut Altan sperman välittäjät ovat päättäneet, että haitallisia haplotyypppejä kantavia sonneja ei oteta maakoh- taiseen sonnivalikoimaan. Esimerkiksi Suomessa HH Embryo Oy pyrkii siihen.

#### 6.4 Eläinlääkäri Juha Rättö

Juha Rättö toimii yksityisenä eläinlääkärinä Kokkolan seudulla. Eläinlääkärityön ohessa hän tekee myös jalostussuunnittelua tiloille. Eläinlääkärin työssä hän on erikoistunut nimenomaan nautojen hedelmällisyyteen. Rätön haastattelu tehtiin puhelimitse 3.5.2018.

Rättö (2018-05-03) kertoo haastattelussa suhtautuvansa haitallisiin haplotyyppihin hyvin vakavasti. Vaikka jotkut jalostussuunnitteluohjelmat ottavat haitalliset haplotyypit huomioon, eivätkä tee riskiparituksia, hänen mielestään niiden levittäminen populaatioon ei ole kuitenkaan järkevää. Kun haplotyyppien kantajia käytetään jalostukseen ja siten tulee aina uusia kantajia, on aina olemassa riski, että myöhemmissä sukupolvissa samat haplotyypit taas kohtaavat toisensa, vaikka paritettavat eläimet eivät olisi enää siinä vaiheessa läheistä sukua keskenään.

Rätön näkemyksen mukaan holsteinissa on aika vähän sonneja, joilla haitallisia haplotyyppiejä on perimässään. Tarjolla on paljon hyviä sonneja, niin on helppoa valita käyttöön sellaisia, jotka eivät haitallisia haplotyyppiejä kannan. Ayrshire-puolella ongelma on suurempi koska kantajia on enemmän, joten holsteinin osalta tilanne ei ole yhtään niin haastava, jos vertaa toiseen rotuun. Hän mainitsee holsteinilta erityisesti HCD-haplotyyppin, joka on erittäin epämiellyttävä. Harmi on suuri, kun tilalle on saatu elävä vasikka ja se menehtyy tulehduksiin hoidoista huolimatta. Sitä ei toivoisi kenellekään maitotilalliselle.

Jalostussuunnitelmia tehdessä Rätöllä ei ole käytössä varsinaista jalostussuunnitteluohjelmaa vaan hän tekee suunnitelmia itse kehittämällään pohjalla, joka ei automaattisesti ota huomioon paritusten haplotyyppiriskejä. Hän kertoo tarkistavansa kuitenkin sonnien haplotyyppitiedon, koska tiedot ovat yleensä helposti saatavilla. Lisäksi holsteinilla ei haitallisten haplotyyppien kantajia ole niin paljon kuin esimerkiksi ayrshirellä, joten holsteinin osalta sonnien tarkistaminen on helpompaa.

Rättö kertoo, että tiloilla joilla hän käy, ei monestikaan ole tiedetty haplotyypeistä ja hyvin yleinen reaktio on, että ”mikä ihmeen haplotyyppi”. Hänen kokemuksensa mukaan tiloilla on yleensä luovuttu haitallista haplotyyppiä kantavan sonnien käytöstä sen jälkeen, kun tilalliset ovat saaneet enemmän tietoa mitä haplotyypit saattavat aiheuttaa, vaikka riskit ovatkin pieniä. Hän viittaa huolestuneena myös Semexin keväällä 2018 teettämään jalostuskyselyyn, jonka mukaan kiinnostus haplotyyppihin oli aivan viimeisillä sijoilla. Rättö murehtii myös, että Pohjoismaissa ei ole tehty kartoitusta, kuinka paljon holstein-populaatiossa on haitallisten haplotyyppien kantajia.

## 6.5 CowsCows Tmi Krista Katara

Jalostussuunnitelmia yksityisenä tekevä Krista Katara vastasi haastatteluun (2018-05-08) sähköpostitse. Kataran mukaan enemmistöä tiloista holsteinin haplotyyppit ei kiinnosta, joka johtuu luultavasti siitä, että haplotyypeistä ei tiedetä. Muutamalla tilalla aihe on puolestaan kiinnostanut paljonkin. Katara arvelee, että kun tiloilla jalostus ulkoistetaan, luotetaan silloin siihen, että riskiparituksia ei tehdä ja sitä kautta haplotyyppit eivät ole alkanut kiinnostamaan. Hänen havaintonsa mukaan tilat, joissa haplotyypeistä ollaan kiinnostuneita, ovat yleensä genomitettaneet eläimiään Pohjois-Amerikassa, jolloin testin tuloksena saa tiedon myös lehmän kantamista haplotyypeistä. Genomitettaavilla tiloilla on hyvin tiedossa omien lehmiensä tilanne haplotyyppien suhteen.

Katara (2018-05-08) kertoo huomioivansa haplotyyppijä suosittellessaan sonneja tiloille, mutta ei jätä hyvää sonnia kuitenkaan suosittelematta haplotyyppien takia. Jalostussuunnitelmaa tehdessä hänellä ei ole yleensä käytössä mitään ohjelmaa. Joillakin asiakkailla on käytössä [www.jasu](http://www.jasu.fi), mutta kyseinen ohjelma ei huomioi paritettavien eläinten haplotyyppijä. Katara tekee jalostussuunnitelmat sen mukaan, mitä sonneja tilalliset itse ovat valinneet käyttöön eli käytettävissä sonneissa voi olla silloin haplotyyppin kantajia ja ei-kantajia. Hän kertoo, että pyrkii välttämään riskiparituksia jalostussuunnitelmaa tehdessä, jos tilalle on otettu käyttöön haplotyyppijä kantavia sonneja. Katara huomauttaa, että parempi olisi kuitenkin aina, jos emä olisi genomitettattu Pohjois-Amerikassa, jotta testistä saa myös haplotyyppitiedon.

## 6.6 Tilallisten haastattelut

Ensimmäinen tavoitettu tila on yhden lypsyrobotin tila, jonka koko karja on yhtä lehmää lukuun ottamatta holsteinia. Haastateltavan mielestä haplotyyppit ovat mielenkiintoinen uusi lisätieto jalostusta suunniteltaessa. Tilalla kaikki vasikat testataan, mutta testin tuloksista ei saa tietoon vasikoiden mahdollisesti geeneissään kantamia haitallisia haplotyyppijä. Sonneja valitessa on kuitenkin jätetty käyttämättä sonnia, jonka on tiedetty kantavan haitallista haplotyyppiä. Tilallinen kertoo, että heillä on hyvin vähän epäsäännöllisiä kiimojen uusimisia. Luomisia ei ole tapahtunut viime vuosina juuri yhtään ja vasikat ovat pysyneet terveenä.

Toisella tavoitetulla tilalla on myös yksi lypsyrobotti ja yli 60 lehmää. Tilan lypsylehmistä noin puolet on holsteinia ja nuorkarjasta kolme neljästä on holsteinia. Holsteinien määrä on siis lisääntymässä karjassa. Tilalla ei genomiteta eläimiä. Haastateltava kertoo, että on saanut tietoa haplotyypeistä netistä sekä lehdistä. Tilalla yritetään pääasiassa välttää haplotyyppijä kantavien sonnien käyttöä karjan jalostuksessa. Mikäli sonni on kuitenkin muilta ominaisuuksiltaan tilalle erityisen sopiva ja hyvä, haplotyyppi ei silloin haittaa ja sonnia käytetään. Myöskään tällä tilalla ei ole havaittu poikkeavia luomisia tai sairastelevaa vasikkaa, mikä olisi voinut johtua saman haplotyyppin perimisestä.

## 7 JOHTOPÄÄTÖKSET

Alkuvaikutelman perusteella haplotyyppit oli käsite, jota harvat olivat edes kuulleet. Kyselytutkimuksesta päätellen yllättävän monella tilalla oli lopulta kuitenkin kuultu holsteinin haplotyypeistä, koska jopa puolet vastaajista kertoi kuulleensa aiheesta jo ennestään. Yllättävän monella tilalla haplotyyppi oli myös vaikuttanut jo sonnivalintaan eli kyselystä päätellen osalla tiloista ollaan jo hyvinkin tietoisia haitallisten haplotyyppien vaikutuksista, koska sen mukaan on mietitty jo sonnivalintoja. Positiivista on myös se, että suurin osa vastaajista oli halukkaita saamaan lisätietoja haplotyypeistä eli aiheesta ollaan kiinnostuneita.

Samaan aikaan, kun tämän opinnäytetyön kyselyä pidettiin, Semex teki Sarka-messuilla viereisellä osastolla omaa kyselyään, jossa selvitettiin karjanomistajien toiveita sonnien ominaisuuksiin liittyen. Semexin kyselyssä holsteinin osalta vastauksia oli tullut 136 kappaletta ja kyselyn tuloksena holsteinilla haplotyyppit olivat toiseksi viimeinen asia, johon karjanomistajat kiinnittivät huomiota sonnivalinnoissaan. Ayrshirellä haplotyyppihin kiinnitettiin kaikista vähiten huomiota sonnivalintoja tehtäessä. (Alhainen 2018.) Opinnäytetyön kyselyn mukaan puolet vastaajista ei ollut edes kuullut mitä haplotyyppit ovat, joten silloin on mahdotonta huomioida koko haplotyyppijä sonnivalinnoissakaan, kun vaikutuksista ei tiedetä. Opinnäytetyön myötä tiloille saadaan toivottavasti lisää tietoa haplotyypeistä.

Teemahaastatteluissa saatiin monelta eri taholta haastattelu työhön. Haastatteluista kävi ilmi, että jokainen Suomessa nautojen spermaa myyvä yritys oli eri linjoilla holsteinin haplotyyppien suhteen. Osuuskunta periaatteella toimiva ja karjatilallisten omistama Faba on erilaisessa asemassa asian suhteen, koska haplotyyppitutkimukset ovat pääasiassa tehty Pohjois-Amerikassa ja Pohjoismaissa aiheeseen ei ole vielä perehdytty kovin paljoa eli tutkimuksia täällä ei ole juurikaan tehty. Siksi heillä on vasta kehitysvaiheessa esimerkiksi tietokannat, mistä löytyisi sonnien kantamat haplotyyppit, vaikka samoja Pohjois-Amerikasta peräisin olevia haplotyyppijä on myös Pohjoismaisilla holsteineilla. Tällä hetkellä karjanomistajat eivät saa heiltä haplotyyppitietoja mistään. Toisaalta taaskin Semexillä on tietoa haitallisista haplotyypeistä, mutta heillä asiaa ei koettu kovin merkittäväksi. Huitin Holsteinilla puolestaan haplotyyppit ovat vaikuttaneet hyvinkin paljon heidän valikoimansa sonnivalintoihin.

Haastattelujen perusteella tehty yhteenvetotaulukko (taulukko 4) näyttää yksinkertaistetusti, miten eri nautojen spermaa myyvät yritykset huomioivat holsteinin haitallisten haplotyyppien kantajat sonnivalikoimassaan. Yksityisten jalostussuunnittelijoiden osalta kerrotaan, kuinka he suhtautuvat holsteinien haplotyyppien kantajiin. Lisäksi jalostussuunnittelu-sarakkeessa kerrotaan lyhyesti, miten holsteinin haplotyyppit otetaan huomioon jalostussuunnitelmaa tehdessä.

Jalostusorganisaatio	HH1-HH5	HCD	Jalostussuunnittelu
<b>Faba/Viking Genetics</b>	Käyttää kantajia	Ei käytä kantajia	Ei huomoida jalostussuunnittelussa, tietokanta on vasta kehitteillä
<b>Semex Finland Oy</b>	Käyttää kantajia	Käyttää kantajia	Jalostussuunnitteluohjelma huomioi suvun haplotyyppiriskit.
<b>HH Embryo Oy</b>	Ei käytä kantajia	Ei käytä kantajia	Jalostussuunnitteluohjelma huomioi suvun haplotyyppiriskit
<b>T:mi Juha Rättö</b>	Ei suosittele kantajien käyttöä	Ei suosittele kantajien käyttöä	Tarkistaa itse sonnit ja eläinten suvut jalostussuunnitelmaa tehdessä, välttää riskiparituksia
<b>CowsCows Tmi Krista Katara</b>	Huomioi, mutta suosittelee tarvittaessa	Huomioi, mutta suosittelee tarvittaessa	Välttää riskiparituksia jalostussuunnitelmaa tehdessä

## 7.1 Haplotyyppien haitallisten vaikutusten välttäminen

Holsteinin geeniperimässä on aina ollut ja tulee aina olemaankin erilaisia haplotyyppijä. Genomitutkimuksen kehittymisen avulla löydettyä tietoa haitallisista haplotyypeistä kannattaa arvostaa ja hyödyntää, vaikka faktaa on, että lehmät ovat tiinehtyneet myös ennen haplotyyppien löytämistä, vaikka haplotyyppit ovat olleetkin geeneissä pitkään mukana. Tulevaisuudessa genomitekniikan kehittyessä ja genomitestausten vielä yleistyessä uusiakin haitallisia haplotyyppijä tullaan tunnistamaan varmasti vielä lisää. Haplotyyppien tunnistamisesta ja niiden tutkimisesta on ehdottomasti hyötyä tiloille, joissa hedelmällisyyttä arvostetaan ja se pyritään pitämään mahdollisimman hyvänä. Laajassa mittakaavassa haplotyyppien hedelmällisyydelle aiheuttamat tappiot ovat kuitenkin merkittäviä ja siksi jalostuksessa pitäisi muistaa myös vastuullisuus. Esimerkiksi Yhdysvalloissa lähes 11 miljoonan dollarin taloudelliset tappiot olisivat vältettävissä, mikäli kaikki haplotyyppien aiheuttamat alkokuolemat ja luomiset voitaisiin estää (Cole ym. 2016).

HCD-haplotyyppi on arveluttava jopa eläinsuojelulainsäädäntöön vedoten Elinkelvottoman vasikan jalostaminen ja sellaisen syntyminen maailmaan on kyseenalaista, varsinkin jos riski on tiedossa. Elinkelvoton vasikka voi joutua kuihtumaan ja kärsimään ripulista pitkäänkin, eivätkä vasikkaan käytetyt hoidot paranna sairauksia. Sairastavaa vasikkaa tuskin lähdetään ensimmäisenä genomitestaamaan HCD-haplotyyppin varalta, jos genomitestausta ei ole tapana tilalla. Genomitestillä elinkelvottomaksi todetun vasikan voisi lopettaa jo aikaisemmin, koska vasikan lopullinen kohtalo on kuitenkin tiedossa; se kuolee joka tapauksessa ennen puolen vuoden ikää.

Sonnivalintoja miettiessä ja jalostussuunnitelmaa tehtäessä HCD:n riskit pystyy helposti välttämään, kun sen vain muistaa huomioida. Varminta on, kun valitsee käyttöön vain sonneja, jotka eivät kannu kyseistä haplotyyppiä, jolloin ei ole väliä kantaako paritettava lehmä haplotyyppiä vai ei. Tällä hetkellä Suomessa tarjolla olevista keinosiemennyssonneista löytyy pari, jotka kantavat HCD-haplotyyppiä. Suomessa kaksi kolmesta sperman myyjästä on ilmoittanut, että ei ota keinosiemenkäyttöön enää HCD-haplotyyppin kantajasonneja.

Tuntemalla haplotyyppien vaikutukset, niiden haitallisia vaikutuksia on suhteellisen helppo välttää. Lähtökohtaisesti haplotyyppien aiheuttamien luomisten välttäminen lähtee siitä, että parituksen valitsijalla on tieto, kantavatko paritettavat eläimet samaa haplotyyppiä geeneissään. Itse haplotyyppien kantajaeläimet eivät ole suoranaisesti ongelma holstein-populaatiossa, mutta jos ne paritetaan toisen kantajan kanssa niin mahdolliset haitat tulevat esiin. Kun kantajat paritetaan, on 25 prosentin mahdollisuus, että haitallisten haplotyyppien letaali vaikutus tulee esiin. Joka kerta, kun haplotyyppin kantaja tekee jälkeläisen, on 50 prosentin mahdollisuus, että myös jälkeläinen perii haplotyyppin, vaikka vain toinen vanhemmista olisi kyseisen geenin kantaja.

Haplotyyppien kokonaan hävittäminen on haastavaa, koska niiden kantajia on paljon karjoissa. Jos tunnetut haplotyyppit haluttaisiin hävittää karjoista kokonaan pois, täytyisi haplotyyppien kantajien käyttö jalostuksessa siis lopettaa kokonaan. Jos kaikkien haplotyyppien kantajien käyttö jalostuksessa lopetettaisiin, saattaisi näiden eläinten mukana hävitä muita hyviä ja arvostettuja geneettisiä ominaisuuksia ja jalostuksen tuloksia. Samalla populaation geneettinen monipuolisuus laskisi ja sukusiitosasteet saattaisivat nousta. Jokaisen haitallisen haplotyyppin negatiivisia vaikutuksia täytyy siis arvioida kriittisesti, ennen kuin tehdään päätöksiä jalostukseen käyttämisestä tai käyttämättä jättämisestä. Jokaisella kantajan jälkeläisellä on kuitenkin 50 prosentin mahdollisuus olla myös haplotyyppistä vapaa.

Haplotyyppien ei-toivottujen vaikutusten välttäminen on kuitenkin melko helppoa, jos asian suhteen ollaan tietoisia. Mikäli karjassa on tänä päivänä paljon haplotyyppisiä kantavia eläimiä, hätä ei ole valtava. Kun käyttöön ottaa sonneja, jotka eivät kannu mitään haitallista haplotyyppiä, voi olla varma, että sellaisia pystyy käyttämään huoletta kaikille lehmistä. Kun toinen osapuoli ei varmuudella kannu haitallista haplotyyppiä, eivät niiden haitalliset vaikutuksetkaan pääse esiin. Taaskin kun käytetään sonnia, joka kantaa haitallista haplotyyppiä, täytyisi jokaisen parituksen haplotyyppiriski tarkistaa, jos haluttaisiin olla huolellisia sen osalta. Tilanteessa, jossa oman karjan eläinten perimässä olevista haplotyypeistä ei ole varmaa tietoa, olisi kaikista varminta käyttää vain sonneja, joista tiedetään, että ne eivät kannu haitallisia haplotyyppisiä.

Muun muassa Select sires (s.a) kertoo, että eläimen kantamat hedelmällisyydelle haitalliset haplotyyppit on huomioitu jo valmiiksi tytärhedelmällisyysindeksissä (DPR). Haplotyyppin kantajasonnien käyttöä pystyy kontrolloimaan jo sillä, kun huomioi kyseisen indeksin keinosiemennyssonnin valitsemisessa. Myös Yhdysvalloissa heidän oma kansallinen indeksi, Sire conception rate (SCR), huomioi haitalliset haplotyyppit indeksiä laskevasti. Haitallinen haplotyyppi laskee indeksejä noin 5 prosenttia.

## 7.2 Haitallisten haplotyyppien tilanne holsteinilla ja muilla roduilla

Holsteinilla haplotyyppien tilannetta on kärjistänyt se, että takavuosina muutama maailmalla käytetyimmistä sonneista ovat olleet haplotyyppien kantajia. Tänä päivänä suurimmasta osasta holsteinilehmistä sekä keinosiemennyssonneista on jotakin kautta sukua ainakin yhdelle ja suurella todennäköisyydellä useammalle näistä sonneista. Siitä huolimatta holsteinin osalta haitallisten haplotyyppien hallinta on hieman helpompaa kuin joillakin muilla lypsyroduilla.

Ayrshirellä on kaksi erilaista haitallista haplotyyppiä, joiden frekvenssit ovat varsin korkeat. AH1 haplotyyppin frekvenssiksi on arvioitu jopa 26 prosenttia ayrshirepopulaatiosta (Select sires s.a). Teema-haastatteluissa tuli ilmi, että ayrshiren osalta haplotyyppiä kantavien sonnien käyttöä on jouduttu rajoittamaan joillakin tiloilla tiukemmin kuin holsteinilla. Myös Brown Swissillä ja Jerseyllä on löydetty kaksi erilaista hedelmällisyydelle haitallista haplotyyppiä, joiden frekvenssit ovat korkeammat kuin holsteinilla. Myös näiden rotujen haplotyyppien frekvensseiksi on ilmoitettu jopa 14 - 23 prosenttia populaatiosta (Select sires s.a).

Resessiivisesti periytyvien haitallisten haplotyyppien osalta holsteinin tilanne on siis parempi, vaikka populaatiossa on määrällisesti useampia haitallisia haplotyyppiejä kuin muilla roduilla, koska holsteinin haitallisten haplotyyppien frekvenssit ovat alhaisemmat. Näin saman haplotyyppin kantajien satuminen samaan paritukseen ei ole niin todennäköistä. Tilanne on haastavampi silloin, kun rodun populaatiossa haplotyyppiejä, joiden frekvenssit ovat korkeat. Silloin on suurempi todennäköisyys, että saman haplotyyppin kantajaa satutaan parittamaan keskenään, jos haplotyyppiejä ei huomioida jalostussuunnittelussa. Tähän mennessä haitalliset haplotyyppit ovat kuitenkin aiheuttaneet mittavia tappioita maailmalla, joten haitallisiin haplotyyppihin kannattaa reagoida. Haitallisten haplotyyppien suhteen täytyy muistaa myös vastuullisuus - haplotyyppien levitessä menetyksiä tulee aina enemmän.

Tähän mennessä tunnistetut holsteinin haitalliset haplotyyppit ovat olleet lähtöisin pääasiassa Pohjoisamerikkalaisista sonneista. Tänä päivänä kaikki Suomessa myytävä naudan sperma kuitenkin tuotetaan ulkomailla ja Suomeen tuodaan paljon nautojen spermaa myös Pohjois-Amerikasta. Monet Pohjois-Amerikasta lähtöisin olevat sonnit ovat myös pohjoismaisten holsteinien suvuissa takana. Tutkimuksia tehdessä kävi ilmi, että Pohjoismaissa ei ole tehty juurikaan kartoitusta, kuinka paljon meillä on haitallisten haplotyyppien kantajia. Teoriaosassa käytetyt frekvenssiluvut ovat pääasiassa peräisin Pohjois-Amerikasta, joko Kanadasta tai Yhdysvalloista. Olisi tärkeää, että samanlaisia kartoituksia tehtäisiin kuitenkin myös pohjoismaiselle populaatiolle, jotta tilanteesta saataisiin varmaa tietoa.

## 8 PÄÄTÄNTÖ

Opinnäytetyö on hyvä katsaus holsteinin haitallisiin haplotyyppeihin. Tavoitteena on, että myös sellainen karjanomistaja, joka ei ole haplotyypeistä aiemmin kuullut, mutta tuntee jalostuksen perusteet, ymmärtäisi tämän opinnäytetyön lukemisen jälkeen, mitä ne ovat ja mihin ne vaikuttavat. Työssä tuodaan esille haplotyyppien periytyminen, niiden vaikutukset sekä kuinka niistä pystyy hakeamaan tietoa. Tutkimusosassa on kerätty tietoa karjanomistajien sekä jalostusasiantuntijoiden suhtautumisesta aiheeseen, joten opinnäytetyöstä saa kattavan kokonaiskuvan siitä, kuinka Suomessa tällä hetkellä suhtaudutaan holsteinin haitallisiin haplotyyppeihin. Opinnäytetyössä tuotiin paljon uutta tietoa haplotyypeistä, jota pystytään halutessaan hyödyntämään lehmien jalostuksessa.

Opinnäytetyön aihe oli mielestäni hyvin rajattu ja työ pysyi rajauksen sisällä koko ajan. Haastatteluja tehtiin useita, mutta tavoitteena oli pitää ne melko yksinkertaisina ja lyhyinä, joten niistä ei aiheutunut liian suurta työmäärää. Harmikseni kaikkia tavoiteltuja tilallisia ei saatu kiinni useasta yrityksestä huolimatta. Työssä olisi ollut mielenkiintoista esitellä useamman tilallisen näkökulma ja kuinka he ovat reagoineet haplotyyppeihin. Kaikki suunnitellut asiantuntijoiden haastattelut kuitenkin onnistui loistavasti ja niistä on saatu työhön arvokasta tietoa. Asiantuntijoiden haastatteluja tuli odotettua enemmänkin, koska haastatteluja tehdessä minut ohjattiin ottamaan yhteyttä myös spermaa tuottaviin firmoihin, joista sai myös hyvää tietoa taustalle.

Kyselytutkimukseen tuli vastauksia hyvä määrä, joten niiden tulokset ovat varmasti yleistettävissä ja siten myös kyselytutkimus täytti sille asetetut tavoitteet. Kyselyn vastaajajoukko eli otos ei kuitenkaan välttämättä täysin vastaa koko perusjoukkoa eli kaikkia Suomen maidontuottajia. Kysely pidettiin Sarka-messuilla, jonka yhteydessä oli ayrshiren talvinäyttelyt ja siksi paikalle kerääntyneistä ihmisistä iso osa oli karjanjalostuksesta kiinnostuneita. Kyselyyn vastaajien tilakoko oli keskimääräistä suurempi ja hyvin usean vastaajan tilalla oli myös käytössä toimilupasiemennys. Toimilupalaisten todettiin olevan muita tietoisempia jo ennestään holsteinin haplotyypeistä, joten todelliset luvut ovat varmasti hieman eri luokkaa. Toimeksiantajan asiakkaat ovat kuitenkin pääasiassa tiloja, joilla on oma typpisäiliö ja käytössä toimilupasiemennys, joten kyselyn vastaukset palvelevat luultavasti toimeksiantajan tavoitteita hyvin.

Haplotyyppit on varsin uusi aihe nautapuolella ja se kehittyy vielä jatkuvasti. Uusia tutkimuksia tehtäessä tulee varmasti uutta tietoa. Kun mennään joitakin vuosia eteenpäin, saattaa haplotyyppejä löytyä vielä lisää ja kehittyä uusia. Jos haplotyyppien tilanne muuttuu paljon, olisi tärkeää tehdä uutta kartoitusta. Opinnäytetyön jatkokehityksenä voisi olla tehdä samanlainen tutkimus esimerkiksi ayrshiren osalta. Ayrshirellä on hyvin erilainen tilanne haplotyyppien suhteen ja kyseinen rotu on kuitenkin Suomessa vielä tällä hetkellä suosituin. Myös lihakarjaroduilla on omat haplotyyppinsä. Lisäksi olisi mielenkiintoista saada selville, kuinka laajat frekvenssit holsteinin haplotyypeillä todellisuudessa on Suomessa tai Pohjoismaissa.



## LÄHTEET JA TUOTETUT AINEISTOT

- ADAMS, Heather A, SONSTEGARG Tad S, VANRADEN Paul M, NULL, Daniel J, VAN TASSEL, Curt P LARKIN, Denis M, LEWIN Harris A 2016. Identification of a nonsense mutation in APAF1 that is likely causal for a decrease in reproductive efficiency in Holstein dairy cattle. [digilehti]. Journal of Dairy Science. [Viitattu 2018-04-01.] Saatavissa: [https://www.journalofdairyscience.org/article/S0022-0302\(16\)30352-6/fulltext](https://www.journalofdairyscience.org/article/S0022-0302(16)30352-6/fulltext)
- AIVELO, Tuomas 2016. Hiiren t-haplotyyppi on perimän sisäinen loinen. [Blogikirjoitus] Tiede. [Viitattu 2018-05-02.] Saatavissa: <https://www.tiede.fi/blogit/kaiken-takana-loinen/hiirten-t-haplotyyppi-periman-sisainen-loinen>
- AKKANEN, Riku-Matti 2016. Pohjoismainen yhteistyö tuo jalostusvoimaa. [verkkojulkaisu.] OT-Lehti. [Viitattu: 2018-05-02] Saatavissa: <http://otlehti.pellervo.fi/2016/06/02/pohjoismainen-yhteistyö-tuo-jalostusvoimaa/>
- ALHAINEN, Sari 2018-04-28. Toimitusjohtaja. [Haastattelu.] Liminka: Semex Finland Oy.
- ALHAINEN, Sari 2018. Karjanomistajat arvostavat maitoa, rakennetta ja lypsettävyyttä sonnien valinnassa. Maaseudun tulevaisuuden Semex-liite 28.3.2018.
- ARO, Johanna, HILPELÄ-LALLUKKA, Ritva, TOIVONEN, Minna, VAHLSTEN, Terhi 2007. Mittaa ja valitse - Lypsykarjanjalostuksella tuloksiin. Opetushallitus: Helsinki.
- AUHTOLA, Anu 2014. Lypsykarjan hedelmällisyys. Jyväskylä: Jyväskylän ammattikorkeakoulu. Opinnäytetyö.
- BEAVERS, Lynsay, VAN DOORMAAL, Brian 2015. HCD: Haplotype associated with Cholesterol Deficiency. [verkkoaineisto] Canadian Dairy networks. [Viitattu 2018-04-02.] Saatavissa: <https://www.cdn.ca/document.php?id=430>
- BEAVERS, Lynsay, VAN DOORMAAL, Brian 2016. Managing recessives & haplotypes. [verkkoaineisto] Canadian Dairy networks. [Viitattu 2018-04-03.] Saatavissa: <https://www.cdn.ca/document.php?id=450>
- BIJMA, Pieter 2000. Long term genetic contributions. [verkkoaineisto.] Wageningen University. [Viitattu 2018-04-05.] Saatavissa: <http://edepot.wur.nl/198962>
- COLE, J. B, NULL, D. J, VANRADEN, P. M. 2016. Phenotypic and genetic effects of recessive haplotypes on yield, longevity, and fertility. [digilehti] Journal of Dairy Science. [Viitattu 2018-04-05.] Saatavissa: [https://www.journalofdairyscience.org/article/S0022-0302\(16\)30420-9/fulltext?code=jods-site](https://www.journalofdairyscience.org/article/S0022-0302(16)30420-9/fulltext?code=jods-site)
- COLE, J. B, VANRADEN, P. M, NULL, D. J., HUTCHISON, J. L, COOPER, T. A ja HUBBARD, S. M, 2017. Haplotype tests for recessive disorders that affect fertility and other traits. USDA. Yhdysvallat. Saatavissa: [https://aipl.arsusda.gov/reference/recessive\\_haplotypes\\_ARR-G3.html](https://aipl.arsusda.gov/reference/recessive_haplotypes_ARR-G3.html)
- FABA 2016. Genomivalinnalla geenivirheet kuriin. Faba 3/2016.
- FRITZ, S., CAPITAN, A., DJARI, A., RODRIGUEZ, S. C, BARBAT, A., BAUR, A., GROHS, C., WEISS, B., BOUSSAHA, M., ESQUERRE, D., KLOPP, C., ROCHA, D., ja BOICHART D. 2013. Detection of haplotypes associated with prenatal death in dairy cattle and identification of deleterious mutations in GART, SHBG and SLC37A2. [digilehti] PLoS ONE. [Viitattu 2018-04-06.] Saatavissa: <http://journals.plos.org/plosone/article?id=10.1371/journal.pone.0065550>
- GENUS s.a. World-famous sire picston shottle passes away. Saatavissa: <http://www.genusbreeding.co.uk/?p=9511>
- HIRSJÄRVI, Sirkka, REMES, Pirkko, SAJAVAARA, Paula 2007. Tutki ja kirjoita. Helsinki: Tammi.
- HUITTI, Hannu 2018-05-07. Toimitusjohtaja. [Haastattelu.] Loppi: HH Embryo Oy
- HÄGG, Katarina 2018-05-04. Sonnianalyttikko. [Haastattelu.] Viking Genetics.

- KANANEN, Jorma 2011. Kvantti: Kvantitatiivisen opinnäytetyön kirjoittamisen käytännön opas. Jyväskylä: Jyväskylän ammattikorkeakoulu.
- KATARA, Krista 2018-05-08. Jalostussuunnittelija. [Haastattelu.] CowsCows Tmi Krista Katara.
- KIPP S., SEGELKE D., SCHIERENBECK S., REINHARDT F., REENTS R., WURMSER C., PAUSCH H., FRIES R., THALLER G., TETENS J., POTT J., HAAS D., RADDATZ B., HEWICKER-TRAUTWEIN M., PROIOS I., SCHMICKE M., GRÜNBERG W. 2016. Identification of a haplotype associated with cholesterol deficiency and increased juvenile mortality in Holstein cattle. [digilehti] Journal of Dairy Science. [Viitattu 2018-04-07.] Saatavissa: [https://www.journalofdairyscience.org/article/S0022-0302\(16\)30420-9/fulltext](https://www.journalofdairyscience.org/article/S0022-0302(16)30420-9/fulltext)
- LAPINKANGAS, Jatta 2017. Sarkamessuilla yli 10 000 kävijää. [digilehti] Ilkka. [Viitattu 2018-04-07.] Saatavissa: <https://www.ilkka.fi/uutiset/maakunta/sarkamessuilla-yli-10-000-k%C3%A4vij%C3%A4%C3%A4-1.2205714>
- LEHTONEN, Juhani, LEMMETYINEN, Risto, PIHAKASKI, Seppo, PORTIN, Petter, TIRRI, Rauno 2001. Biologian sanakirja. Keuruu: Otavan kirjapaino Oy.
- MCCLURE MC, BICKHART D, NULL D, VANRADEN P, XU L 2014 Bovine Exome Sequence Analysis and Targeted SNP Genotyping of Recessive Fertility Defects BH1, HH2, and HH3 Reveal a Putative Causative Mutation in SMC2 for HH3. [digilehti] PLoS ONE. [Viitattu 2018-04-07.] Saatavissa: <http://journals.plos.org/plosone/article?id=10.1371/journal.pone.0092769>
- NAV s.a. NAV. [verkkosivu] Nordic Cattle Genetic Evaluation [Viitattu 2018-05-05.] Saatavissa: <http://www.nordicebv.info/fi/about-nav/>
- NOKKA, Sanna 2018. Lypsykarjan tuotosseurannan tulokset 2017. Tulosseminaari 27.3.2018. Proagria.
- OLESEN, I., GROEN, A.F. & GJERDE, B. 2000. Definition of animal breeding goals for sustainable production systems [digilehti] Journal Of Animal Science. [Viitattu 2018-04-08.] Saatavissa: <http://edepot.wur.nl/44373>
- PÖSÖ, Jukka 2018-05-02. Tutkimusagronomi. [Haastattelu.] Hollola: Faba osk.
- RÄTTÖ, Juha 2018-05-03. Eläinlääkäri. [Haastattelu.]
- SCHÜTZ, Ekkehard, WERNHAHN, Christin, WANJEK, Marius, BORTFELD, Ralf, WEMHEUER, Wilhelm E, BECK, Julia, BRENIG, Bertram 2016. The Holstein Friesian lethal haplotype 5 (HH5) Results from a complete deletion of TBF1M and Cholesterol Deficiency (CDH) from an ERV-(LTR) Insertion into the coding region of APOB. [digilehti] Plos One. [Viitattu 2018-04-09.] Saatavissa: <http://journals.plos.org/plosone/article?id=10.1371/journal.pone.0154602>
- SELECT SIRES s.a. Haplotypes Impacting Fertility [verkkosivu] Select Sires Inc. [Viitattu 2018-05-09.] Saatavissa: <http://www.selectsires.com/resources/healthdocs/impactingfertility.html?version=20170404>
- SEMEX FINLAND s.a, a. Home [verkkosivu] Semex Finland Oy. [Viitattu 2018-04-30.] Saatavissa: <http://www.semex.fi/index.html>
- SEMEX FINLAND s.a, b. ProMate [verkkosivu] Semex Finland Oy. [Viitattu 2018-04-30.] Saatavissa: <http://www.semex.fi/promate.html>
- TALSMA, Anneke 2018-05-07. Question about holstein haplotypes [Sähköpostiviesti.] Vastaanottaja: Kaisu Rasi [Tulostettu 2018-05-08.]
- TAPONEN, Juhani 2014. Hedelmällisyys ja talous. PowerPoint-esitys. Toholampi, Hedelmällisyys tuottamaan seminaari 7.10.2014.
- TODD, Darren 2015. Haplotypes, recessives and genetic codes explained [verkkoaineisto] CDI. [Viitattu 2018-04-11.] Saatavissa: <http://holstein-uk.org/media/legacyhw/Haplotypes-recessives-and-genetic-codes-explained.pdf>

- VANRADEN, P.M., OLSON, K.M, NULL, D.J ja HUTCHISON J.L. 2011. Harmful recessive effects on fertility detected by absence of homozygous haplotypes [digilehti] Journal of Dairy Sciences. [Viitattu 2018-04-13.] Saatavissa: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0022030211006485>
- WEIGEL, Kent 2011. Haplotypes affecting fertility and their impact on dairy cattle breeding programs [verkkoaineisto] University of Wisconsin. [Viitattu 2018-04-20.] Saatavissa: [http://www.holsteinusa.com/pdf/haplotypes\\_affecting\\_fertility\\_080511.pdf](http://www.holsteinusa.com/pdf/haplotypes_affecting_fertility_080511.pdf)
- YLI-LUOMA, Pertti 2001. Ohjeita opinnäytetyön tekemiseen. Sipoo: IMDL Oy Ltd.

## LIITE 1: KYSELYN SAATEKIRJE

Hyvä maidontuottaja,

Olen Savonia-ammattikorkeakoulun agrologiopiskelija ja teen Huitin holsteinin tilaamaa opinnäytetyötä holsteinien haplotyypeistä.

Kyselyssä kartoitetaan maidontuottajien tietoisuutta ja kiinnostusta haplotyyppeihin.

Kyselyyn vastanneiden kesken arvotaan 5 kpl Miina Äkkijyrkän tarjottimia!

Kiitos vastauksestasi!

Kaisu



**SAVONIA**



## LIITE 2: KYSELY MAIDONTUOTTAJILLE

## KYSELY MAIDONTUOTTAJILLE

Tilan lypsylehmien määrä: \_\_\_\_\_

Tilan holstein-lehmien määrä: \_\_\_\_\_

Onko tilallanne oma typpisäiliö?

☐ Kyllä☐ Ei

Onko tilallanne käytössä toimilupasiemennys?

☐ Kyllä☐ Ei

Kuka tilallenne tekee jalostussuunnitelman?

☐ Huitin holstein☐ Semex☐ Faba☐ Tilan väki itse☐ Ei tehdä ollenkaan☐ Joku muu, kuka? \_\_\_\_\_

Oletko kuullut holsteinien haplotyypeistä?

☐ Kyllä☐ Ei

Onko tieto eläimen perimässä olevasta haplotyypeistä vaikuttanut sonnivalintoihin?

☐ Kyllä☐ Ei

Oletko kiinnostunut saamaan lisää tietoa holsteinien haplotyypeistä?

☐ Kyllä☐ Ei

Yhteystiedot arvontaa ja mahdollista lisäkyselyä varten:

Nimi \_\_\_\_\_

Postiosoite \_\_\_\_\_

Puhelinnumero \_\_\_\_\_